Suomalaisten koirarotujen perinnölliset silmäsairaudet

ELK Jenni Hovi
Lisensiaatin tutkielma
Kirurgian oppiaine
Kliinisen hevos- ja pieneläinlääketieteen osasto
Eläinlääketieteellinen tiedekunta
Helsingin yliopisto
2011

Tiedekunta - Fakultet – Faculty	Osasto - Avdelning – Department
Eläinlääketieteellinen tiedekunta	Kliininen hevos- ja pieneläinlääketieteen osasto

Tekijä - Författare – Author

Jenni Hovi

Työn nimi - Arbetets titel – Title

Suomalaisten koirarotujen perinnölliset silmäsairaudet

Oppiaine - Läroämne – Subject

kirurgia

Työn laji - Arbetets art – Level	Aika - Datum – Month and year	Sivumäärä - Sidoantal – Number of pages
Syventävien opintojen tutkielma	Huhtikuu 2011	53

Tiivistelmä - Referat – Abstract

Silmäsairaudet voivat aiheuttaa tarpeetonta kärsimystä, kipua, jopa sokeutumisen. Tällaisten hyvinvointia merkittävästi huonontavien perinnöllisten sairauksien esiintyminen jalostukseen käytettävillä eläimillä tulee olla kielletty. Silmäsairauksista osan oletetaan tai on osoitettu olevan perinnöllisiä, minkä takia niiden vastustaminen on ensisijaisen tärkeää koiranjalostuksessa.

Tutkielma koostuu kahdesta osasta. Kirjallisuuskatsuksessa keskitytään silmän rakenteeseen, sikiöaikaisiin kehitysvaiheisiin, silmän tutkimiseen sekä perinöllisyyden perusteisiin. Lisäksi esitellään tavallisimpia perinnölliseksi todetuttuja tai oletetuttuja silmäsairauksia. Tutkimusosiossa käydään läpi suomalaisten koirarotujen Suomen Kennelliiton viralliset silmätutkimustulokset vuosilta 2004 – 2008 sekä rotukohtaiset jalostussuositukset.

Silmien perusteellinen tutkiminen vaatii ammattitaitoa ja perehtyneisyyttä silmäsairauksiin. Virallisen silmätutkimuksen saa suorittaa vain erikoiskoulutuksen saanut silmätarkastuseläinlääkäri. Virallisen silmätutkimuksen rinnalle nousseet yhä yleistyvät geenitutkimukset tuvovat helpotusta tautien varhaiseen tunnistamiseen ja kliinisesti terveiden kantajien löytämiseen. Kaikkiin silmäsairauksiin geenitestiä ei kuitenkaan ole vielä pystytty kehittämään ja testit eivät myöskään ole täysin varmoja eivätkä kakta kaikkia sairauksien eri perinnöllisiä muotoja, joten virallinen silmätutkimus säilyttää tärkeän roolinsa silmäsairauksien diagnostiikassa.

Tutkittuna ajanjaksona rekisteröidyistä koirista tutkittiin rotukohtaisesti parhaimmillaan 73 %:sta vaivaiseen 0,08 %:in. Yleisin tutkimuksessa esiintynyt silmäsairaus kaikilla muilla paitsi yhdellä rodulla oli perinnöllinen harmaakaihi ja suurimmalla osalla esiintyneistä sairauksista esiintyvyys roduissa oli merkittävää (> 1 %). Tutkimus osoitti, että vähäisestä tutkimusmateriallista huolimatta voidaan suomalaisilla koiraroduillamme todeta ilmenevän runsaasti merkittäviä silmäsairauksia ja tilanteen tarkempi selvittäminen vaatii kaikkien rotujen kohdalla järjestelmällisempää terveydentilan seurantaa.

Avainsanat – Nyckelord – Keywords
koira, silmä, perinnöllisyys

Säilytyspaikka – Förvaringställe – Where deposited
Viikin kampuskirjasto

Työn johtaja (tiedekunnan professori tai dosentti) ja ohjaaja(t) – Instruktör och ledare – Director and Supervisor(s)
Professori Outi Laitinen-Vapaavuori; ELL, Dip. ECVO Elina Rusanen

Sisällysluettelo

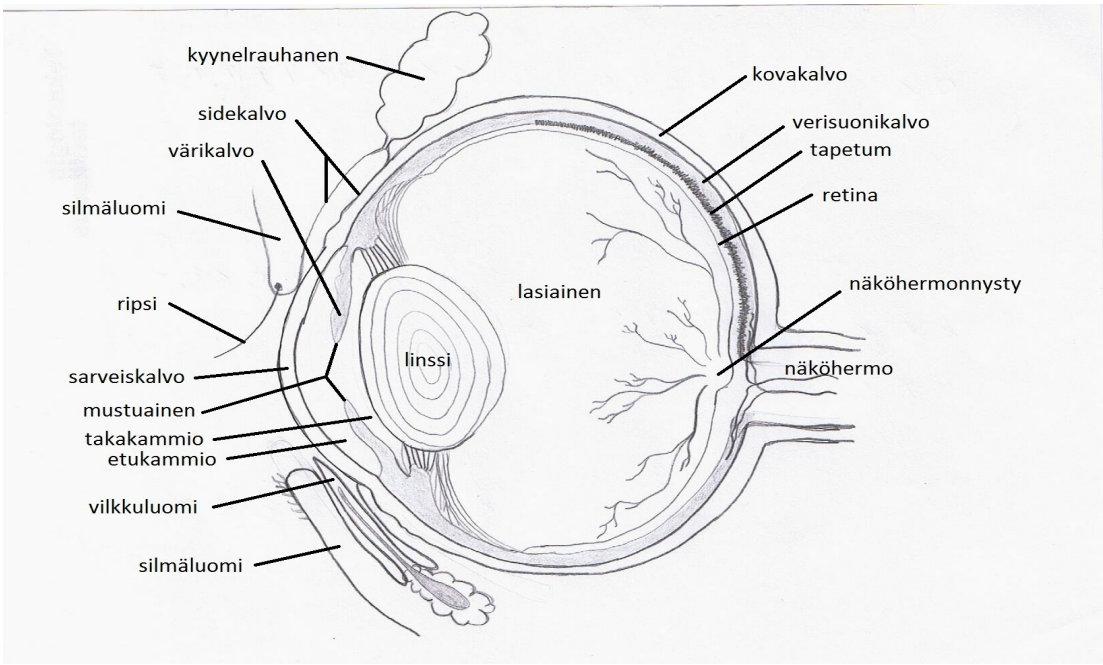
1 JOHDANTO

Silmäsairaudet ovat merkittäviä koiran hyvinvointia heikentäviä tekijöitä. Ne voivat aiheuttaa kärsimystä ja kipua, sekä pahimmassa tapauksessa johtaa koiran sokeutumiseen. Silmäsairauksista osan oletetaan olevan tai on osoitettu olevan perinnöllisiä, minkä takia niiden vastustaminen on ensisijaisen tärkeää koirien jalostustyössä. Suomalaisilla koiraroduilla tavataan perinnöllisiksi oletettuja silmäsairauksia silmäluomissa, linssissä, uveassa, lasiaisessa ja silmänpohjassa. Suomalaisia koirarotuja ovat karjalankarhukoira, lapinporokoira, suomenajokoira, suomenlapinkoira ja suomenpystykorva.

Lisensiaatin tutkielmani tavoitteena oli tutkia suomalaisten koirarotujen perinnöllisiksi oletettujen silmäsairauksien yleisyyttä ja merkittävyyttä jalostustavoitteissa. Tutkimusaineistoni koostuu virallisista silmätutkimustiedoista, jotka on saatu Suomen Kennelliiton jalostustietojärjestelmästä. Aineistosta huomioitiin kaikki silmäsairaudet. Lisensiaatin tutkielmassani ei huomioitu koirien sukupuolta tai ikää.

2 SILMÄMUNAN ANATOMISET JA FYSIOLOGISET PERUSTEET

Kuva 1: koiran silmän rakenne (mukailtu Maggs ym. 2008, s. 2)



Silmä on monimutkainen elin, joka koostuu silmämunasta ja sitä ympäröivistä kudoksista (silmäluomet, vilkkuluomi, kyynelrauhanen ja silmää liikuttavat lihakset) (Liebich & König 2004). Näköaisti on monivaiheinen prosessi, joka vaatii valonsäteiden pääsyn silmään, kelvollisen fokusoitumisen retinalle, retinan kykyä havaita valonsäteet ja kykyä muokata informaatio aivoille tulkittavaan muotoon (hermoimpulsseiksi) sekä aivojen kykyä vastaanottaa, prosessoida ja muokata tuleva informaatio käyttökelpoiseksi (Maggs ym. 2008).

Ovaalinmuotoisen silmämunan halkaisija vaihtelee koirilla rotukohtaisesti 20 – 24 mm:n välillä (Liebich & König 2004). Silmämuna jakautuu kolmeen tilaan, nesteen täyttämiin etu- ja takakammioon sekä lähestulkoon soluttoman läpinäkyvän ja pehmeän geelimäisen nesteen täyttämään lasiaiseen, jonka linssi erottaa takakammiosta (Liebich & König 2004). Silmämunan seinämästä voidaan erottaa karkeasti kolme pääkerrosta uloimmasta alkaen; sidekudoskerros (tutnica fibrosa bulbi), verisuonikerros (tunica vasculosa bulbi) ja sisinpänä neurosensorinen kerros eli verkkokalvo (retina) (tunica interna bulbi) (Liebich & König 2004).

2.1 Sidekudoskerros

Sidekudoskerros rakentuu hyvin tiiviisti järjestäytyneistä kollageenisäikeistä, jakautuen kahteen toiminnalliseen osaan, sarveiskalvoon (cornea) ja kovakalvoon (sclera), jotka ylläpitävät silmän normaalia fysiologista muotoa (Liebich & König 2004). Väriltään vaalea kovakalvo muodostaa silmän uloimmasta kerroksesta noin ¾ –osan, paksuimmillaan silmän takaosassa ja ohuimmillaan silmän keskiosassa ulottuen aina sarveiskalvon ja kovakalvon väliseen rajaan (korneaskleraaliseen limbukseen) asti silmän etuosaan, jossa se näkyy pigmentoituneena renkaana sarveiskalvon ympärillä (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Sarveiskalvo muodostaa silmän läpinäkyvän, hieman ulospäin työntyvän etummaisen eli anteriorisen osan, joka läpäisee ja taittaa valonsäteitä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Se taittaa valoa silmän muihin rakenteisiin verrattuna voimakkaimmin ja vastaa siten suurimmaksi osaksi silmän taittokyvystä (Liebich & König 2004). Sarveiskalvo koostuu viidestä kerroksesta, joiden nimet uloimmasta kerroksesta alkaen ovat; etummainen epiteelikerros (epithelium anterius), Bowmannin kerros (lamina limitans anterior), keskikerros (substantia propria), Deskementin kalvo (lamina limitans posterior) ja endoteeli (epithelium posterius) (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Metabolisesti aktiivinen endoteeli vastaa sarveiskalvon läpinäkyvyyden säilyttämisestä (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002).

2.2 Verisuonikalvo

Verisuonikalvo (tai suonikalvo) sijaitsee kovakalvon ja verkkokalvon välissä koostuen sidekudoksesta, pigmenttisoluista, hermosäikeistä ja tiheästä verisuoniverkostosta (Liebich & König 2004). Se muodostaa sädekehän (corpus ciliare) ja värikalvon (iiris) kanssa suonikalvoston (uveal tract) (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Verisuonikalvon tärkeimmät tehtävät ovat ylläpitää silmän aineenvaihduntaa, säädellä linssin ja mustuaisen eli pupillin kokoa sekä tuottaa kammio- ja lasiaisnestettä (Liebich & König 2004). Hyvin pigmentoitunut ja verisuonitettu verisuonikalvo verhoaa silmän posteriorista osaa tukien ja raviten verkkokalvoa (Liebich & König 2004). Verisuonikalvon rakenteeseen kuuluu valoa heijastava tapetum, koirilla tapetum cellulosum, joka heijastaa valoa takaisin valoreseptorisoluille vahvistaen

valonvoimakkuutta ja parantaen siten hämäränäköä (Liebich & König 2004, Peterson-Jones & Crispin 2002). Tapetum nähdään vain siltä kohdin silmänpohjaa (fundus), missä verkkokalvon pigmentoituneessa kerroksessa ei ole pigmenttiä, tyypillisesti silmänpohjan dorsaalipinnalla (Liebich & König 2004). Tätä aluetta kutsutaan tapetaaliseksi silmänpohjaksi ja heijastamatonta osaa ei-tapetaaliseksi silmänpohjaksi (Barnett 1969).

Verisuonikalvon ja värikalvon välissä, silmän etuosassa sijaitseva symmetrinen rengasmainen sädekehä (Petersen-Jones & Crispin 2002) muodostaa verisuonikerroksen paksuimman osan (Liebich & König 2004). Sädekehän epiteeli tuottaa kammionestettä, joka erittyy takakammiosta ja kulkeutuu mustuaisen kautta etukammion puolelle poistuen yleiseen verenkiertoon virtauskulmasta (värikalvon ja sarveiskalvon välinen kulma, iridokorneaalikulma) laskimoverkoston kautta (Liebich & König 2004). Sädekehästä lähtee sormimaisia ulokkeita (processus ciliares) joiden ripustinsäikeet (zonular fibers) kiinnittyvät linssiin (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Sädekehä muodostaa linssin ympärille lihaksisen tukirakenteen, minkä avulla linssin muoto pystyy muuttamaan ja kohteiden tarkasteleminen eri etäisyyksiltä mahdollistuu (akkommodaatio) (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002).

Värikalvo eli iiris on sädekehän parhaiten verisuonitettu anterioirisin jatke, joka lepää linssin päällä (Liebich & König 2004). Se toimii etu- ja takakammion väliseinänä ja sen vapaa reuna muodostaa mustuaisen silmän keskelle linssin eteen (Liebich & König 2004). Mustuaisen kokoa muuttamalla silmä pystyy säätelemään silmään tulevien valonsäteiden määrää (Liebich & König 2004). Värikalvo koostuu epäyhtenäisistä solukerroksista, jotka muodostuvat kollageenisyistä, sileistä lihassyistä, pigmenttisoluista ja hermosyistä (Liebich & König 2004). Näiden välissä kulkee myös värikalvoa huoltavia verisuonia (Petersen-Jones & Crispin 2002). Pigmenttisolujen määrä määrää yksilön silmien värin (Petersen-Jones & Crispin 2002) ja pigmenttisolujen melaniini suojaa verkkokalvoa liian voimakkaalta valolta, hermosyyt välittävät sympaattisen ja parasympaattisen hermotuksen värikalvon lihassyille ja kollageenisyyt suojaavat mikroverenkiertoa mustuaisen supistumisen ja laajenemisen aikana (Liebich & König 2004).

2.3 Verkkokalvo

Verkkokalvo eli neurosensorinen kerros tai retina on silmämunan sisin kerros ja se jaetaan ei-visuaaliseen verkkokalvoon ja visuaaliseen eli optiseen verkkokalvoon, joiden välillä on sahalaitainen raja (ora serrata) (Liebich & König 2004). Ei-visuaalinen verkkokalvo verhoaa silmämunan sisäpuolen etuosaa ja optinen verkkokalvo silmämunan takapintaa (Liebich & König 2004). Optinen verkkokalvo vastaa valonsäteiden muuntamisesta ensin solujen väliseksi kemialliseksi energiaksi ja lopulta sähköimpulsseiksi, jotka välittyvät näköhermolle ja edelleen aivojen näkökeskukseen (Liebich & König 2004). Optinen verkkokalvo on huomattavasti paksumpi verrattuna ei-visuaaliseen verkkokalvoon koostuen pigmenttisolu- ja hermosolukerroksesta (neurosensorinen retina) (Liebich & König 2004).

Verkkokalvon uloin kerros, pigmenttikerros (RPE, retinal pigment epithelium) sijaitsee verisuonikalvon etupuolella (Petersen-Jones & Crispin 2002). Pigmenttikerros imee valoreseptorisolujen läpi menevät valonsäteet, vähentäen näin heijastumia ja parantaen kontrastia (Liebich & König 2004). Se kontrolloi myös eri metaboliittien kulkeutumista verkkokalvossa ja fagosytoi kuolleita valoreseptorisolujen jäänteitä (Petersen-Jones & Crispin 2002).

Pigmenttikerroksen alla sijaitsevat verkkokalvon aistinsolut, kuten ganlio-, sauva- ja tappisolut, jotka ovat yhteydessä toisiinsa (Petersen-Jones & Crispin 2002). Verkkokalvon aistinsoluista uloimman kerroksen muodostavat valoreseptorisolut, eli sauva- ja tappisolut (Petersen-Jones & Crispin 2002). Sauvasolut ovat herkkiä valonvoimakkuuden vaihteluille ja toimivat hämärässäkin valaistuksessa, kun taas tappisolut aistivat eri värejä (Liebich & König 2004). Koirilla sauvasoluja on määrällisesti enemmän kuin tappisoluja (Petersen-Jones & Crispin 2002). Verkkokalvon sisemmän kerroksen muodostavat gangliosolut ja niiden aksonit, jotka yhdistyvät hermokimpuksi, kulkeutuvat verkkokalvon ja muiden silmän rakenteiden läpi ulos silmästä ja muodostavat näköhermon silmän ulkopuolella (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Hermokimpun kulkeutuminen ulos silmästä näkyy pyöreähkönä alueena, näköhermon nystynä (ONH = opitc nerve head), silmänpohjassa tapetumin ja pigmenttikerroksen rajalla (Liebich & König 2004). Se aiheuttaa niin sanotun silmän sokeapisteen, sillä alueella ei ole valoreseptorisoluja (Liebich & König

2004).

Hermosolukerroksessa esiintyy myös hermotukisoluja; horisontaali-, bipolaari- ja amakriinisoluja sekä Müllerin soluja, jotka tukevat eri tavalla verkkokalvon toimintaa (Petersen-Jones & Crispin 2002). Näistä kolme ensin mainittua tukevat valoreseptori- ja gangliosolujen välisiä hermoyhteyksiä (Petersen-Jones & Crispin 2002).

2.4 Valonsäteitä taittavat silmän sisäiset rakenteet

Valonsäteitä taittaviin sisäisiin rakenteisiin kuuluvat silmämunan sisäiset rakenteet, kuten etukammio, linssi, takakammio sekä lasiainen, joilla on merkittävä tehtävä valonsäteiden keskittämisessä (fokusoinnissa) verkkokalvolle (Liebich & König 2004). Linssi on sädekehän ripustusten varassa oleva läpinäkyvä kaksoiskupera rakenne, joka rakentuu valoataittavasta ja elastisesta kapselista, linssiepiteelistä ja linssisäikeistä (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Aikuisella linssissä ei ole verisuonia, vaan ravintoaineet diffuntoituvat kammionesteestä ja silmän lasiaisesta (Liebich & König 2004). Linssiepiteeliä löytyy aikuisella ainoastaan linssin etupinnalla, joka jatkaa uusiutumistaan läpi koko elämän muodostaen solukerroksia (Liebich & König 2004, Petersen-Jones & Crispin 2002). Nämä perättäiset solukerrokset kulkeutuvat kohti linssin ydintä, jossa solut menettävät tumansa muuntuen näin levymäisiksi (lamellaarinen) järjestäytyneiksi linssisäikeiksi (Liebich & König 2004). Säikeiden kulkeutuessa linssin ydintä kohti, ne kiinteytyvät ja järjestäytyvät tiiviimmin muodostaen linssin ytimen (nukleus) (Liebich & König 2004). Linssin levymäinen rakenne on erityisen tärkeää sen läpinäkyvyydelle, joten linssin metabolian häiriintyminen tai rakenteen vioittuminen johtaa linssin samentumiseen eli harmaakaihiin (Liebich & König 2004).

Etukammio on sarveiskalvon, värikalvon ja mustuaisen rajaama tila, josta on suora yhteys mustuaisen kautta värikalvon takana sekä sädekehän, lasiaisen ja linssin edessä sijaitsevaan takakammioon (Liebich & König 2004). Etu- ja takakammiossa kulkeva kammioneste on kirkasta sisältäen monia elektrolyyttejä, glukoosia, aminohappoja sekä askorbiinihappoa (C-vitamiinia) ja on siten tärkeä ravintoaineiden lähde verisuonettomille silmän rakenteille kuten sarveiskalvolle ja linssille (Liebich & König

2004). Terveessä silmässä kammionesteen muodostuminen on tasapainossa poistumisen kanssa, jolloin silmän sisäinen paine pysyy tasaisena (Petersen-Jones & Crispin 2002).

Silmän lasiainen muodostaa silmämunan suurimman tilan (Petersen-Jones & Crispin 2002). Lasiainen on lähestulkoon solutonta materiaalia, koostuen 99% vedestä ja 1% kiinteästä materiaalista (Liebich & König 2004). Sen tehtävä ei ole ainoastaan toimia kirkkaana väliaineena valolle linssin ja retinan välillä, vaan toimia myös mekaanisena tukena ja antaa suojaa silmän sisäisille rakenteille (Petersen-Jones & Crispin 2002). Se osallistuu myös silmän metaboliaan ja toimii ravinto- ja jätevarastona sitä ympäröiville rakenteille (Petersen-Jones & Crispin 2002).

3 SILMÄN KEHITTYMINEN

Silmämuna ja sen sisäiset rakenteet kehittyvät alkion- ja sikiönkehitysvaiheessa alkionaikaisista kudoksista (Taulukko 1) samasta kohdasta keskushermoston etummaisen osan kanssa (Maggs ym. 2008). Oletus on, että silmän kehitysvaiheet tapahtuvat kaikilla nisäkkäillä saman periaatteen mukaan, ja esiintyvät eroavaisuudet eri eläinlajien välillä keskittyvät lähinnä tiineyden kestoon ja tiettyjen rakenteiden loppukehitysvaiheisiin (esim. silmäluomien avautumisajankohta) (Maggs ym. 2008, Gelatt 2007a). Silmän kehittyminen alkaa hedelmöittymisen jälkeen, jolloin alkiokerrosten muodostuminen ja erilaistuminen primaarisiksi ekto-, meso- ja endodermiksi alkaa (Maggs ym. 2008). Alkionkehityksen aikana ektodermistä muodostuu hermostoputki (neural tube), jonka sisäpintaa verhoaa ektodermistä erilaistuneet hermoepiteelisolut (neuroektodermi), ja sen molemmille ulkosivuille (pintaektodermi) vaeltaa neuroektodermistä erilaistuneita hermosoluja muodostaen hermostoharjanteet (neural crest) (Maggs ym. 2008, Gelatt 2007a).

Taulukko 1: (taulukon tiedot Gelatt 2007a)

Silmän eri rakenteiden alkuperä	
Neuroektodermi	Verkkokalvo (hermosolukerros ja pigmenttikerros)
Hermostoharjanne	Kovakalvo, verisuonikalvo, sädekehä, värikalvo, sarveiskalvo, tapetum, sidekudos, silmäkuopan luu- ja rustokudos
Pintaektodermi	Linssi, kyynelrauhanen, sarveis- ja sidekalvon epiteeli
Mesodermi	Silmämunan ulkoiset rakenteet kuten liikuttajalihakset ja verisuonten endoteeli

Ensimmäinen merkki kehittyvistä silmistä havaitaan koirilla tiineyden 13. päivänä, jolloin alkion etummaisen pään molemmille sivuille muodostuvat pienet uurteet (opitc sulcus) (Gelatt 2007a). Samoihin aikoihin hermostoputki sulkeutuu ja sen sisällä kiertävä neste nostaa alkionsisäistä painetta, jolloin uurteet muuttuvat rakkuloiksi (opitc vesicle) (Maggs ym. 2008). Kasvavat rakkulat muodostavat varrellisen yhteyden, tulevan näköhermon, kehittyvään keskushermostoon laajeten samalla sivuttaissuuntaisesti kohti pintaektodermiä (Gelatt 2007a). Pintaektodermin ja silmärakkulan epiteelin lähentyminen johtaa ektodermin paksuuntumiseen eli linssin esiasteen, linssirakkulan muodostumiseen sekä sen kuroutumiseen silmärakkulan samanaikaisesti muodostaman kupin sisälle (Gelatt 2007a). Samalla kun silmärakkula työntyy itsensä sisään muodostaen kuppimaisen rakenteen linssirakkulalle, se rajaa sisälleen myös mesenkymaalista kudosta, josta kehittyy lasiaisen verisuoniverkosto eli linssiä ja myöhemmin myös verkkokalvoa huoltavat verisuonet (Gelatt 2007a). Nämä suonet ovat osa kehittyvää alkiokautista lasiaista ja ulottuvat optiselta hermopäätteeltä linssin takapinnalle haarautuen lasiaisessa pienemmiksi suoniksi ja muodostaen lopulta päätehaaraverkoston (TVL = tunica vasculosa lentis) (Bayón ym. 2001). Tiineyden 45. päivän jälkeen lasiaisen verisuoniverkosto alkaa surkastua ja korvautuu varsinaisella sekundaarisella verisuonettomalla lasiaisella (Bayón ym. 2001). Normaalisti korvautuminen jatkuu 2 – 4 viikkoa syntymän jälkeen, ja verisuonten jäännöksiä voidaan nähdä vielä 6 – 8 viikon ikäisillä pennuilla (Bayón ym. 2001).

Silmärakkulan kupin seinämä koostuu kahdesta solukerroksesta, jotka yhdistyvät ja muodostavat kupin sisäpinnalle eli silmärakkulan takapinnalle verkkokalvon kaksi

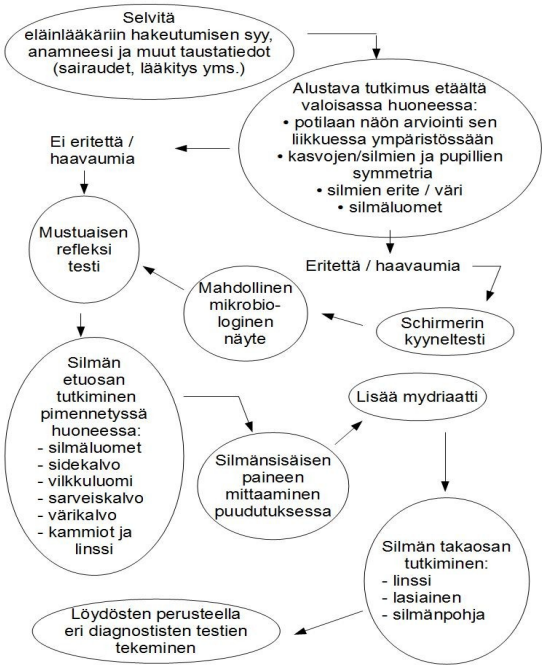
kerrosta, ulomman pigmenttikerroksen (kupin ulompi solukerros) ja sisemmän ei-pigmenttimäisen kerroksen (kupin sisempi solukerros) (Maggs ym. 2008). Kovakalvo, verisuonikalvo ja tapetum muodostuvat kupin uloimmasta solukerroksesta, tulevasta pigmenttikerroksesta (Gelatt 2007a). Silmärakkulan kupin etupinnan vastaavat kaksi solukerrosta muodostavat värikalvon ja sädekehän (Gelatt 2007a). Verkkokalvon kehittyminen alkaa tiineyden aikana, mutta niillä eläinlajeilla jotka syntyvät silmät kiinni, kuten koirat ja kissat, verkkokalvon merkittävin kehitysvaihe on syntymän jälkeen (Maggs ym. 2008). Koirilla verkkokalvon lopullinen elektrofysiologinen valmius savutetaan vasta 5 – 8 viikon iässä (Gelatt 2007a). Tapetumin kehittyminen jatkuu syntymän jälkeen vielä neljän ensimmäisen elinkuukauden ajan (Gelatt 2007a).

Linssirakkula kuroutuu irti pintaektodermistä linssiksi tiineyden 25. päivänä, jota seuraa silmän etukammion muodostuminen linssin ja pintaektodermin väliin (Gelatt 2007a). Linssiä ympäröi mesenkymaalinen kudos, joka yhdessä pintaektodermin kanssa muodostaa sarveiskalvon kerrokset ja silmäluomet (Gelatt 2007a). [Linssiä ympäröivästä mesenkymaalisesta kudoksesta kehittyvät myös värikalvon ja sarveiskalvon välisen kulman pehmytkudokset (Gelatt 2007a). Alkionkehityksen aikana linssin takapintaa verhoaa tiheä, silmärakkulan alapinnan uurteesta lähtöisin oleva lasiaisen verisuoniverkosto (Petersen-Jones & Crispin 2002). Ravinteiden saannista vastaa myös verisuoniverkon muodostama silmäteräkalvo (pupillary membrane), joka verhoaa linssiä sen etupinnalta (Petersen-Jones & Crispin 2002). Molemmat verisuoniverkostot surkastuvat pois muutaman viikon kuluessa syntymästä, mutta voivat aiheuttaa merkittäviäkin ongelmia, jos surkastumista ei tapahdu (PPM, persistent pupillary membrane) (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tiineyden noin 30. päivänä silmärakkulan muodostaman kupin reunat yhdistyvät, mistä seuraa silmänsisäisen paineen (IOP) kehittyminen (Gelatt 2007a).

4 SILMÄN TUTKIMINEN

Silmäsairauksien tunnistamisen pohjana on onnistunut diagnoosi, joka perustuu eläinlääkärin kykyyn havaita ja tulkita silmän rakenteiden ja toiminnan poikkeavuudet (Petersen-Jones & Crispin 2002). Riippumatta eläinlajista tai rodusta, eläinlääkäri suorittaa silmätutkimuksen potilaalleen lähtökohtaisesti aina samaa mallia noudattaen (Wickström ym. 1998, Gelatt 2007a). Silmätutkimus alkaa potilaan näkökyvyn ja olemuksen arvioinnilla etäältä, edeten sitten pinnallisiin rakenteisiin (anteriorinen osa) ja edelleen syvempiin kerroksiin (posteriorinen osa) (Gelatt 2007a). Silmän pinnalliseen osaan kuuluvat silmäkuoppa, silmäluomet, konjunktiiva, vilkkuluomi, sarveiskalvo, kovakalvo, etukammio, värikalvo, mustuainen, linssi sekä lasiaisen etupinta (Gelatt 2007a). Silmän takaosaan kuuluvat lasiainen sekä silmänpohja (Gelatt 2007a). Näkökyky arvioidaan karkeasti uhkausvasteen ja räpäytysheijasteen (palpebraaliheijaste) avulla (Gelatt 2007a). Etäältä suoritetussa arvioinnissa kiinnitetään huomiota silmien kokoon, sijaintiin, suuntautumiseen ja liikkeeseen, sekä arvioidaan silmän ja sitä ympäröivien rakenteiden symmetrisyyttä toiseen silmään (Gelatt 2007a).

Kaavio 1: Silmätutkimuksen suorittamisen perusmalli (mukailtu Maggs ym. 2008, s. 82, Gelatt 2007a, s. 443)



Järjestelmällisyys silmätutkimuksessa on perusteltua, sillä tietyt kliiniset testit ja tutkimusmenetelmät voivat väärässä järjestyksessä tehtynä häiritä tutkimuksen suorittamista ja vaikuttaa saataviin tuloksiin (Gelatt 2007a). Pieneläinten, toisin kuin suureläinten (esimerkiksi hevoset), silmätutkimukset tulisi suorittaa aina mahdollisuuksien mukaan ilman rauhoitusta, sillä rauhoitteen käyttö vaikeuttaa silmän tutkimista monin eri tavoin (Maggs ym. 2008). Rauhoitusaineen käyttö aiheuttaa muun muassa vilkkuluomen esiin työntymisen, heikentää silmän refleksien ilmentymistä, näön, mustuaisen koon, silmämunan asennon, silmämunan liikenopeuden sekä silmän ulkoisen pinnan kosteuden tulkitsemista ja arviointia (Maggs ym. 2008, Gelatt 2007a). Silmätutkimuksen suorittaminen vaatii tiettyjä välineitä ja lääkeaineita, jotka on koottu taulukkoon 2.

Taulukko 2: (taulukon tiedot Maggs ym. 2008, Gelatt 2007a)

Silmätutkimuksessa tarvittavat välineet ja tarvikkeet
• Kirkas pistemäinen valonlähde • Suurennuslinssejä • Epäsuora oftalmoskooppi • Suora oftalmoskooppi • Schirmerin kyyneltesti • Erilaiset silmän värjäysaineet (esim. Fluoresiini) • Pinnallinen puudute silmän pintaa varten (esim. Oksibuprokaiini) • Mydriaatti (pupillin laajentaja, esim. tropikamidi) • Silmähuuhde (steriili) • Silmänpainemittari

Toisin kuin monissa muissa tutkimuksissa, silmätutkimuksissa diagnoosiin pääseminen on hyvin tyypillistä jo tutkimuksen aikana, eikä lisätutkimuksia (kuten laboratoriotutkimuksia tai eri kuvantamismenetelmiä) useinkaan tarvita (Petersen-Jones & Crispin 2002). Potilaan historia eli anamneesi on yleensä hyödyksi ja tueksi kliinisille löydöksille, jo pelkkä tieto koiran rodusta antaa viitteitä silmäsairauksien tunnistamiseen, sillä monilla silmäsairauksilla on osoitettavissa vahva perinnöllisyys tietyillä roduilla (Petersen-Jones & Crispin 2002).

4.1 Silmäluomet ja sidekalvo

Silmien ja niitä ympäröivien rakenteiden makroskooppinen tutkiminen aloitetaan huoneenvalossa (Maggs ym. 2008). Huomio kiinnitetään tällöin silmäluomien reunojen ja sidekalvon (konjunktiva) tarkastamiseen (Petersen-Jones & Crispin 2002), sekä silmä- ja sierainvuodon laadun ja kyynelnesteen erittymisen arviointiin (Schirmerin kyyneltesti) (Maggs ym. 2008). Silmäluomien tarkastamisessa on tärkeää huomioida silmäluomien muoto, liikkuminen ja sulkeutuminen (Maggs ym. 2008). Epänormaalia silmäluomien sulkeutumista ovat muun muassa niiden sisäänpäin kääntyminen (entropia) tai ulospäin kääntyminen (ektropia), yläluomen roikkuminen (ptoosis) sekä luomikouristus (blefarospasmi) (Maggs ym. 2008). Muuta huomioitavaa ovat ylimääräiset ripset, mahdollinen silmäerite (seroosi, purulentti) ja iho-oireet (hilseily, alopesia) sekä kyynelpisteiden kunto (Maggs ym. 2008). Kolmannen silmäluomen kohdalla on huomioitava asento (ulostyöntyminen, massat) ja pinta (kosteus, tasaisuus, väri) sekä mahdolliset vieraat esineet (Maggs ym. 2008). Konjunktiivasta tarkastetaan sen väri (hyperemia, anemia, ikterus, melanosis), turvotus ja pinta (paksuuntuneisuus, massat, kosteus) (Maggs ym. 2008).

Silmämunan anterioristen rakenteiden tarkempi tai lähempi tarkastelu vaatii valoisuudeltaan hämärän tutkimushuoneen ja biomikroskoopin tai tehokkaan pistemäisen valonlähteen ja tarvittaessa suurennuslinssin (Maggs ym. 2008). Pistemäisellä valonlähteellä silmän rakenteita tarkastellaan mahdollisimman monesta eri kulmasta (Petersen-Jones & Crispin 2002). Silmämunan posterioristen rakenteiden tutkiminen vaatii hämärän valo-olosuhteen ja oftalmoskoopin sekä mydriaatin (Maggs ym. 2008). Ennen mydriaatin laittamista tulisi kaikilta silmätarkastukseen tulleilta eläimiltä mitata silmän sisäinen paine (IOP) tonometrillä (Gelatt 2007a).

4.2 Sarveiskalvo ja kovakalvo

Normaali sarveiskalvo on läpinäkyvä, verisuoneton ja pinnaltaan tasaisen kupera (Gelatt 2007a). Sarveiskalvon kohdalla tuleekin tutkia sen läpinäkyvyys (fibroosi,

verisuonittuneisuus, kertymät, turvotus ym.), ulkoiset piirteet (haavaumat, epätasaisuus, massat) sekä läpimitta (silmämunan laajentuminen (bupthalmos), pienisilmäisyys (mikroftalmia)) (Maggs ym. 2008). Sarveiskalvon eheyttä tutkittaessa voidaan biomikroskoopin lisäksi hyödyntää myös fluoresiinia (Glatt 2007a). Fluoresiini-väriaine on koostumukseltaan hydrofiilinen sitoutuen pelkästään sarveiskalvon pinnan rikkoutuessa paljastuneisiin kerroksiin, jolloin sitä voidaan hyödyntää esimerkiksi haavaumatapauksissa (Gelatt 2007a).

Kovakalvon muutokset voivat helposti jäädä huomiotta, minkä takia on tärkeää muistaa tarkistaa sen läpinäkyvyys (lisääntynyt, vähentynyt), paksuus, pinta (massat, kertymät) ja väri (verenvuodot, ikterus, melanoosi) (Maggs ym. 2008).

4.3 Mustuainen ja värikalvo

Mustuainen ja värikalvo tarkastellaan aina yhdessä, sillä jommankumman rakenteellinen tai toiminnallinen muutos näkyy molemmissa rakenteissa (Maggs ym. 2008). Molemmat rakenteet tutkitaan ennen mydriaatin käyttöä ja sen jälkeen, sillä värikalvon takana olevat rakenteet voidaan nähdä ainoastaan kun mustuainen on tarpeeksi laaja (Maggs ym. 2008). Värikalvosta tarkistetaan muun muassa sen pinnan tasaisuus/rakenne, väri, liikkuvuus ja huomioidaan mahdolliset ylimääräiset rakenteet (Gelatt 2007a).

Mustuaisten symmetrisyys, koko, muoto, väri ja reagointikyky valoon tarkastetaan sekä normaalissa että hämärässä valaistuksessa ennen mydriaatin käyttöä (Gelatt 2007a, Maggs ym. 2008). Pupillarefleksi- ja retroilluminaatiotesti ovat hyödyllisä menetelmiä mustuaisten tarkastelussa (Magss ym. 2008). Pupillirefleksitestillä testataan silmän reagointikykyä kirkkaaseen valoon (Gelatt 2007a). Kirkkaan valon osuminen verkkokalvolle laukaisee refleksikaaren, joka näkyy mustuaisen pienenemisenä (Gelatt 2007a). Pupillirefleksiä arvioitaessa on tärkeää huomioida refleksin nopeus ja mustuaisen supistumisen laajuus kummassakin silmässä (Magss ym. 2008). On kuitenkin tärkeää muistaa, että pupillirefleksi on aivojen subkortikaalinen refleksi ja

tapahtuu verraten vähäiselläkin verkkokalvon toimintakapasiteetilla, jolloin positiivinen pupillirefleksi ei kerro luotettavasti potilaan näkökyvystä (Maggs ym. 2008).

Retroilluminaatiotesti on yksinkertaisen tehokas tapa arvioida mustuaisen kokoa, symmetrisyyttä ja muotoa (Maggs 2008). Pistemäinen valonlähde (biomikroskooppi) kohdistetaan potilaan nenäharjanteen yli molempiin mustuaisiin tarkastelijan oman silmän korkeudelta ja käden etäisyydeltä (Maggs ym. 2008). Tällöin molempiin mustuaisiin osuva valo tuo esiin valon heijastumisen silmänpohjasta ja mustuaisen arviointi heijastumaa vasten voidaan suorittaa (Maggs ym. 2008). Heijastuma näkyy koirilla kullankeltaisena tai vihertävänä (Maggs ym. 2008). Retroilluminaatiota voidaan hyödyntää myös silmän läpinäkyvien rakenteiden alustavaan tarkastelemiseen (Maggs ym. 2008).

4.4 Etukammio, linssi ja lasiainen

Etukammio tutkitaan tarkastelemalla sitä silmän sivusyrjältä mahdollisimman monesta kulmasta, jolloin nähdään koko kammion läpi (Gelatt 2007a, Maggs ym. 2008). Etukammiota tarkasteltaessa huomioidaan kammion syvyys, kammionesteen kirkkaus ja sisältö (linssiluksaatio, vierasesine, hyphema, hypopyon) (Maggs ym. 2008, Petersen-Jones & Crispin 2002).

Silmän kammionesteen kierron tutkiminen onnistuu parhaiten erityistä goniolinssiä käyttäen (gonioskopia-tutkimus), sillä sarveiskalvon pinnan taittovoimakkuus estää näkymän virtauskulmaan (Gelatt 2007a). Goniolinssi asetetaan puudutetun sarveiskalvon pintaan (Petersen-Jones & Crispin 2002). Linssin ja sarveiskalvon väliin laitetaan linssistä riippuen esimerkiksi fysiologista suolaliuosta tai hypromelloosia poistamaan ilmaa linssin ja sarveiskalvon välistä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Gonioskopian avulla värikalvon ja sarveiskalvon välinen virtauskulma (iridokorneaali kulma) saadaan näkyviin ja kammionesteen ulosvirtaus arvioitua (Gelatt 2007a). Sen avulla saadaan tutkittua kulman leveys (auki, kiinni, kapea) ja mahdollisten kiinnikkeiden esiintyminen, sekä muiden värikalvoon liittyvien kystien, vieraiden

esineiden, kasvaimien tai vaurioiden esiintyminen (Gelatt 2007a, Petersen-Jones & Crispin 2002). Gonioskopia on välttämätön tutkimusmenetelmä esimerkiksi silmänpainetaudin tai hypertension arvioinnissa (Gelatt 2007a, Maggs ym. 2008).

Linssin tutkiminen onnistuu vain mustuaisen laajentamisen jälkeen, jolloin saadaan suurempi näkymä värikalvon takana sijaitsevaan linssiin (Gelatt 2007a). Tutkimuksessa käytetään yleensä biomikroskooppia tai pistemäistä valonlähdettä ja suurentavaa linssiä (Maggs ym. 2008). Linssistä tarkistetaan sen koko, muoto, sijainti (luksaatiot) ja arvioidaan sameus (Maggs ym. 2008).

Lasiainen tarkistetaan linssin jälkeen (Gelatt 2007b) Se on normaalisti kirkas ja yhtenäinen (Gelatt 2007a), eikä sen takia pitäisi normaalisti näkyä tutkittaessa (Maggs ym. 2008). Lasiainen voidaan tutkia osittain biomikroskoopilla, mutta kokonaisuudessaan se voidaan tutkia vain oftalmoskooppia käyttäen (Maggs ym. 2008). Lasiaista tutkittaessa arvioidaan sen sameus ja koostumus (Maggs ym. 2008).

4.5 Silmänpohja

Silmänpohjan (fundus) tutkimisen tekee haastavaksi se, että jokaisella kotieläinlajilla silmänpohjan pääpiirteet ovat omanlaisensa ja yksilötasolla niissä esiintyy paljon vaihtelua (Maggs ym. 2008). Silmänpohja on monimutkainen rakenne, jossa voidaan nähdä monia erilaisia patologisia muutoksia, joten se tulee tutkia huolellisen järjestelmällisesti (Gelatt 2007a). Onnistuneen tutkimuksen perustana on hyvä tuntemus normaalivaihtelusta eri eläinlajeilla (Gelatt 2007a). Silmänpohjan muutosten tulkitseminen onkin tästä syystä yksi haasteellisimmista osa-alueista silmätutkimuksissa, ja yleinen syy potilaan lähettämiselle jatkotutkimuksiin silmäsairauksien erikoiseläinlääkärille (Maggs ym. 2008).

Tutkittaviin silmänpohjan rakenteisiin ja alueisiin kuuluvat näköhermonnysty (väri, muoto ja pinta), verkkokalvon verisuonituksen määrä ja koko, tapetum (heijastavuus,

pigmentaatio, depigmentaatio, verenvuodot) sekä ei-tapetaalinen silmänpohja (Gelatt 2007a). Näiden rakenteiden tutkimiseen voidaan käyttää mitä erilaisempia tutkimusvälineitä ja kuvantamismenetelmiä aina oftalmoskoopista skannaavaan lasertomografiaan (Gelatt 2007a). Oftalmoskooppi on näistä tärkein apuväline silmänpohjan tutkimiseen ja arvioimiseen, muut diagnostiset menetelmät ovat tarpeen yksityiskohtaisemmissa kohdennetuissa tutkimuksissa (Gelatt 2007a).

4.6 Virallinen silmätutkimus

Virallinen silmätutkimus tehdään samalla lailla jokaiselle tutkittavalle eläimelle rodusta tai etsittävästä sairaudesta huolimatta, ja sen avulla voidaan tutkia vain kyseisen yksilön ilmiasua (fenotyyppi) (Wickström ym. 1998). Geenimutaation omaava yksilö voi olla ilmiasultaan terve geenivirheen kantaja, eikä mahdollinen alttius silmäsairaudelle ilmene silmätutkimuksessa (Wickström ym. 1998). Tästä johtuen geenitestit ovat merkittävässä asemassa perinnöllisten silmäsairauksien kartoittamisessa virallisen silmätutkimuksen rinnalla (Wickström ym. 1998). Silmistä todettuja poikkeavuuksia ja löydöksiä verrataan tutkittavan rodun tunnettuihin, perinnöllisiksi todettuihin tai epäiltyihin sairauksiin, ja lausunto annetaan näiden sairauksien osalta (Wickström ym. 1998). Rotujärjestöt antavat lisäohjeita PEVISA-ohjelmissaan (perinnöllisten vikojen ja sairauksien vastustamisohjelma) siitä, miten saadut tulokset vaikuttavat rodun jalostukseen (Suomen Kennelliiton ohje, 2009).

Suomen Kennelliiton ohjeen perinnöllisten silmäsairauksien vastustamisen toteutuksesta (2009) mukaan kennelliitto hyväksyy vain pohjoismaiden silmätutkintolautakunnan järjestämän tutkinnon tai vastaavan koulutuksen suorittaneiden eläinlääkäreiden antamat lausunnot. Kennelliiton ohjeen (2009) mukaan silmätarkastuseläinlääkärin ja silmätarkastuskaavakkeen tulee myös täyttää ECVO:n (European College of Veterinary Ophthalmologists) asettamat määräykset. Kun kyseessä on tuontikoira, voidaan sen silmätarkastuslausunto hyväksyä viralliseksi, mikäli tutkimuksen suorittaneen eläinlääkärin pätevyys ja lausuntokaavake täyttävät edellä mainitut vaatimukset (Suomen Kennelliiton ohje, 2009).

Tutkimus aloitetaan silmän etuosan rakenteista edeten takaosan rakenteisiin tutkijan samanaikaisesti kirjatessa ylös viralliseen silmätarkastuslausuntokaavakkeeseen (ECVO-kaavake) havaitut poikkeamat ja mahdolliset sairauden oireet ja löydökset (Wickström ym. 1998). Virallisessa silmätutkimuksessa käytetään apuvälineinä etenkin biomikroskooppia, epäsuoraa oftalmoskooppia ja erillistä linssiä silmänpohjan tutkimista varten (Wickström ym. 1998). Tutkimuksessa käytetään lyhytvaikutteisia tropikamidi-silmätippoja pupillin laajentamiseksi ja silmän takaosien tutkimuksen helpottamiseksi (Wickström ym. 1998).

Jalostussuositukset eivät yksinomaan perustu virallisten silmätutkimustulosten varaan, vaan yhtä tärkeänä osana ovat myös geenitestit, joiden hyödyntäminen onkin helpottanut näiden geneettisten sairauksien löytämistä ja kääntänyt tautiprevalenssin laskuun tiettyjen tautien kohdalla (Komáromy 2010). Suomen Kennelliitto määrää ohjeessaan perinnöllisten silmäsairauksien vastustamisen toteutuksesta (2009), että koirien perinnöllisten silmäsairauksien tutkiminen ja vastustaminen on perustuttava silmätutkimuksiin ja geenitesteihin.

5 GENETIIKAN PERUSTEET

Ihmisten ja eläinten geneettinen informaatio on tallennettu solujen tumassa sijaitsevaan DNA:han (Champe ym. 2005). Tumassa DNA on kiertyneenä histoniproteiinien ympärille muodostaen kromosomeja (Nicholas 2003). Koiralla kromosomeja on 76 paria ja näiden lisäksi kaksi sukupuolikromosomia (Mäki 2007). Jokaisesta kromosomiparista toinen on isältä (yhteensä 39 kappaletta) ja toinen on emältä (yhtensä 39 kappaletta) (Mäki 2007). DNA rakentuu kahdesta toisiinsa sitoutuneesta nukleiinihappoketjusta, joiden rakenteelliset yksiköt, nukleotidit, muodostavat geenejä (Nicholas 2003). Geenin paikkaa kromosomissa kutsutaan lokukseksi (Nicholas 2003). Geenit ovat siis pätkiä DNA:ta, jotka koodaavat esimerkiksi jotakin tiettyä proteiinia

(Komáromy 2010). Geenien koodaamia proteiineja ovat muun muassa entsyymit, reseptoriproteiinit, ionikanavat, rakenneproteiinit ja hormonit (Komáromy 2010) ja näillä on erityisiä tehtäviä elimistössä liittyen esimerkiksi immuunipuolustukseen (vasta-aineet) sekä aineiden kuljetukseen (hemoglobiini) (Nicholas 2003). Kromosomit jaetaan autosomaalisiin ja sukupuolikromosomeihin, jotka yhdessä muodostavat yksilön genomin (Nicholas 2003).

Kaikista geeneistä on olemassa kaksi kopiota, lukuun ottamatta uroksen sukupuolikromosomeja (Komáromy 2010). Näin ollen mutaation sattuessa geenin toiseen kopioon on yksilö mutaation suhteen heterogeeninen, jos muutos tapahtuu molemmissa geenikopioissa, on yksilö mutaation suhteen homotsygoottinen (Komáromy 2010). Mutaatio on aina jonkin geenin DNA:n jakson muutos, mikä voi johtaa koodautuvan proteiinin aktiivisuuden muutokseen tai proteiini voi myös jäädä kokonaan muodostumatta (Komáromy 2010). Geenimutaatiotyyppejä on erilaisia (Nicholas 2003). Sairaus voi olla yhden geenimutaation aiheuttama (monogeeninen) tai useamman eri geenimutaation yhteisvaikutuksen lopputulos, johon ympäristötekijät ovat myös voineet vaikuttaa (Komáromy 2010).

5.1 Periytymismallit

Perinnöllisyys tarkoittaa ominaisuuksien (esim. eri sairaudet) siirtymistä geneettisenä tietona sukupolvelta toiselle eri periytymisallien kautta (Nicholas 2003). Ominaisuudet periytyvät joko yhden tai useamman geeniparin välityksellä (Mäki 2007). Useamman geeniparin välityksellä periytyvän ominaisuuden siirtymiseen jälkeläisille vaikuttavat geenien lisäksi ympäristötekijät (Mäki 2007). Yhden geeniparin mutaation aiheuttamille, yksinkertaisille Mendeliaanisille sairauksille tyypillisimmät periytymismallit ovat *autosomaalinen resessiivinen, autosomaalinen dominantti ja X-kromosomiin kytkeytynyt* malli (Komáromy 2010). Useimmat testattavat sairaudet (myös silmäsairaudet) ovat autosomaalisia resessiivisiä (Mäki 2007).

Autosomaalinen resessiivinen periytyminen on peittyvä periytymismalli, jossa sekä emältä että isältä saadussa geenin kopioissa on oltava mutaatio (Komáromy 2010).

Tämä tarkoittaa, että eläimen on oltava homotsygootti mutaation suhteen, jotta sairaus näkyisi kliinisesti (Komáromy 2010). Eläimet joilla vain toinen geenin kopioista on mutatoitunut, ovat heterostygootteja taudinkantajia (Komáromy 2010). Nämä yksilöt ovat yleisesti kliinisesti terveitä, eivätkä siten ilmennä sairauden oireita, mutta voivat siirtää sen jälkeläisilleen (Komáromy 2010). Peittyvää periytymismallia noudattaville sairauksille on tyypillistä sairauden hyppääminen sukupolven yli (Nicholas 2003). Se on yleisin periytymismalli suurimmalla osalla koirilla tavattavista yhden geenimutaation aiheuttamista perinnöllisistä silmäsairauksista (Komáromy 2010) ja se on yhtä yleistä kummallakin sukupuolella (Nicholas 2003).

Autosomaalinen dominatti periytyminen tarkoittaa sairauden vallitsevaa periytymistä, jossa yksi peritty muutos toisessa geenikopiossa riittää aiheuttamaan sairauden yksilössä (Komáromy 2010). Muuttunut geenikopio vaikuttaa terveen kopion yli, jolloin sairaus siirtyy sukupolvelta toiselle ilman hyppäyksiä (Nicholas 2003). Jokaisella sairastuneella yksilöllä vähintään toinen vanhemmista sairastaa kyseistä sairautta, ellei kyseessä ole uusi mutaatio (Nicholas 2003). Autosomaalinen dominantti periytyminen on yhtä yleistä naarailla ja uroksilla (Nicholas 2003).

X-kromosomiin kytkeytyneessä periytymisessä taudin aiheuttaa X-kromosomissa tapahtunut mutaatio (Komáromy 2010). Naarailla X-kromosomeja on kaksi (XX) ja uroksilla X-kromosomeja on vain yksi (XY), eikä Y-kromosomissa ole X-kromosomeja vastaavia geenejä (Komáromy 2010). Tästä johtuen uroksilla yksi mutaatio johtaa sairauteen, kun taas naarailla sairauden ilmentymiseen vaaditaan molempien X-kromosomien saman geenikopion mutaatio (Komáromy 2010). Naarailla voi myös samasta syystä esiintyä taudin suhteen oireettomia heterotsygootteja taudinkantajia (Komáromy 2010). Tästä syystä terveitä narttuja voidaan käyttää minkä tahansa (terve tai sairas) uroksen kanssa, mutta kantajiksi tai sairaiksi todettuja narttuja ei tule käyttää jalostuksessa ollenkaan (Mäki 2007).

5.2 Geenitestit ja DNA-merkit

Yhden geeniparin välityksellä periytyvät ominaisuudet saadaan tutkittua geenitesteillä (mutaatiotesti), kun taas usean geenin säätelemälle ominaisuudelle testin kehittäminen ei ole ollenkaan mahdollista (Mäki 2007). Pääosa tällä hetkellä saatavista geenitesteistä testaavat vain yhden geeniparin välityksellä periytyviä sairauksia (Komáromy 2010). On kuitenkin huomioitava, että valta osa kaikista eläimillä esiintyvistä sairauksista ovat todennäköisimmin useamman geeniparin säätelyn alaisia tehden niiden löytämisestä ja geneettisestä tunnistamisesta vieläkin haasteellisempaa (Komáromy 2010).

Sairautta aiheuttavaa geeniä voidaan etsiä kahdella eri tavalla (Komáromy 2010). Etsimiseen voidaan hyödyntää ihmisillä todettujen sairautta aiheuttavien geenien löytämiseen tarkoitettua menetelmää, mikäli sairaus on kliinisesti hyvin lähellä ihmisillä tavattua sairautta ja sen mutaatiokohta tunnetaan (Komáromy 2010). Toinen tapa mutatoituneiden geenien löytämiseksi on käyttää erityisiä DNA-merkkejä (markkereita) (Komáromy 2010). DNA-merkit ovat geenejä, jotka sijaitsevat mutatoituneen geenin läheisyydessä ja mitä lähempänä DNA-merkki sijaitsee mutaatiokohtaa sitä enemmän se on yhteydessä sairauden ilmiasuun (Komáromy 2010). DNA-merkit tunnistavat vain yhteyden tietyn merkkigeenin ja sairautta aiheuttavan geenin välillä (Mäki 2007). Näistä suora geenitesti on DNA-merkkitestiä tarkempi (Mäki 2007).

Yhden geeniparin välityksellä periytyvissä ominaisuuksissa geenitestaus helpottaa sairauksien tunnistamista (Mäki 2007). Esimerkiksi etenevä verkkokalvon rappeumasairaus (PRA) on usein hankala löytää pelkän silmätutkimuksen avulla, sillä kliiniset löydökset voivat viitata myös toiseen verkkokalvosairauteen ja näin hankaloittaa sairauksien erottamista toisistaan (Mäki 2007). Geenitestin avulla saadaan näissä tilanteissa selville onko kyseessä todellinen PRA-sairaus vai ei (Mäki 2007). Geenitestaus voidaan lisäksi tehdä jo pentuvaiheessa, jolloin sairaat yksilöt saadaan tunnistettua ennen sairauden puhkeamista ja sairauden kantajat ennen niiden käyttöä esimerkiksi jalostuksessa (Mäki 2007). Sairauksien mahdollisimman aikainen tunnistaminen on tärkeää etenkin jalostussuunnitelmien kannalta, mutta eräiden perinnöllisten sairauksien kohdalla myös ennaltaehkäisevän hoidon kannalta (Mäki

2007).

Geenitesteissä on omat rajoituksensa, ne eivät ole aina luotettavia ja koira voi testin tuloksesta huolimatta sairastua tai periyttää sairautta (Mäki 2007). Suora geenitesti on markkeritestiä varmempi, mutta sen avulla voidaan kuitenkin tunnistaa mutaatio vain tietyssä yksittäisessä geenissä (Mäki 2007). Useimmat geenitestit eivät myöskään kata kaikkia muotoja tietyistä silmäsairauksista, joten kliinisen silmätutkimuksen merkitys säilyy tulevaisuudessa edelleen tärkeänä (Komáromy 2010). Esimerkiksi PRA-sairaudesta tunnetaan nykyään kahdeksan eri perinnöllistä muotoa, näistä useampaa voi esiintyä samanaikaisesti yhdessä rodussa (Mäki 2007). Tämä tarkoittaa, että jokaiselle perinnölliselle tyypille on kehitettävä oma sairauden tunnistava geenitesti (Mäki 2007).

Geenitestit antavat kaivattua apua perinnöllisten sairauksien vastustamiseen koiranjalostuksessa (Komáromy 2010, Mäki 2007). Geenitestien tulosten tulkinnan haasteellisuuden takia yhteistyö kokeneiden geneetikkojen kanssa jalostussuosituksia laadittaessa on välttämätöntä (komáromy 2010). Seurauksena voi muuten olla liian voimakas jalostusyksilöiden karsinta, mikä johtaisi jalostuspohjan liialliseen kapenemiseen ja muiden geneettisten tautien yleistymiseen (Komáromy 2010). Jalostuskarsinta ei saisi tästä syystä olla koskaan niin voimakasta, että rodun tehollinen koko (jalostuspohjan laajuus eli geenipohjan vaihtelu) laskisi alle 50 – 100 yksilön (Mäki 2007). Esimerkiksi resessiivisen autosomaalisen sairauden kohdalla sairaiden lukumäärän ollessa 5 % tutkittujen määrästä, tarkoittaa tämä kantajien osuuden olevan silloin noin 34 % (Mäki 2007). Vastaavasti kun sairaita on 20 %, on kantajien osuus 50 % (Mäki 2007). Sairaiden pentujen syntymiseltä voidaan välttyä, mikäli osataan valita oikeanlaiset vanhemmat jalostuseläimiksi (Mäki 2007). Esimerkiksi autosomaalisesti resessiivisesti periytyvässä sairaudessa sairaita pentuja ei saada, jos toinen vanhemmista on geeniperimältään terve (Mäki 2007). Vastaavasti dominoivissa sairauksissa sairauden kantajia ei suositella käytettävän jalostukseen, sillä ne siirtävät sairautta aiheuttavan geenin 50 %:lle pennuista (Mäki 2007).

Suomalaisista koiraroduista ainoastaan suomenlapinkoiralle ja lapinporokoiralle on kehitetty PRA-sairauden tunnistava geenitesti, prcd-testi, jolla pystytään tunnistamaan sairauden yhden muodon aiheuttava geenivirhe (OptiGen, 2006). Molemmissa roduissa esiintyy useampaa PRA-sairauden muotoa (OptiGen, 2006). Geenitestejä varten

tutkittavan yksilön DNA eristetään joko verinäytteestä tai posken limakalvolta pumpulitikulla (Komáromy 2010).

6 SUOMALAISILLA KOIRARODUILLA TAVATTAVAT JA PERINNÖLLISEKSI OLETETUT SILMÄSAIRAUDET, SEKÄ NIIDEN MERKITYS JALOSTUKSEEN

Perinnölliset silmäsairaudet ovat yleisiä kaikilla eläinlajeilla, koirilla niitä esiintyy useita erilaisia silmän eri rakenteissa (Barnett 1988). Suomalaisilla koiraroduilla, karjalankarhukoira, lapinporokoira, suomenajokoira, suomenlapinkoira ja suomenpystykorva, ilmeneviä perinnöllisiä silmäsairauksia esiintyy silmän verkkokalvolla, lasiaisessa, linssissä, värikalvolla ja silmäluomissa. Perinnölliset sairaudet eivät välttämättä ole eteneviä, mutta niiden vakavuus vaihtelee suuresti eri sairauksien välillä (Barnett 1988). Näiden sairauksien tunnistaminen ja siirtymisen seuraaville sukupolville estäminen vaatii diagnosointikykyä ja ymmärrystä sairauden periytymismalleista (Barnett 1988).

6.1 Silmänpohja (fundus)

6.1.1 Retinopatia

Retinopatialla tarkoitetaan mitä tahansa verkkokalvon sairautta ja se voidaan jakaa neljään pääryhmään etiologiansa perusteella (Maggs ym. 2008). Ensimmäiseen pääryhmään kuuluvat *perinnölliset retinopatiat (dystrofiat, surkastumat), dysplasiat (kehityshäiriöt), rappeumasairaudet ja atrofiat*, toiseen pääryhmään *hankitut retinopatiat*, kolmanteen *erityiset retinopatiat* ja neljänteen *monisyiset tai sekalaiset retinopatiat* (Maggs ym. 2008).

Perinnöllisistä retinopatioista käytetään myös laajaa yhteisnimitystä retinan atrofia, ja

on huomioitava, että tähän ryhmään kuuluvat sairaudet eroavat merkittävästi ilmentymisajankohdaltaan ja -paikaltaan, periytymismalliltaan, patogeneesiltään rotukohtaisesti (Maggs ym. 2008). Perinnöllisiin retinopatioihin kuuluvat muun muassa etenevät retinan rappeumasairaudet (PRAt, mm. prcd eli etenevä sauva- ja tappisolujen rappeumasairaus) (Maggs ym. 2008).

Hankitut retinopatiat ovat seurausta jostakin systeemisestä sairaudesta, kuten tulehduksellinen verisuonikalvon tai retinan sairaus (esim. penikkatauti) tai sydän- ja verisuonisairaus (esim. systeeminen hypertensio, anemia) (Maggs ym. 2008). Erityisiin retinopatioihin lukeutuvat glaukoomasta johtuva retinoptia, uveodermatologinen oireyhtymä (spontaani autoimmuunisairaus melaniiniä vastaan, mikä johtaa verkkokalvon irtoamiseen tai glaukoomaan ja edelleen sokeuteen) sekä retinan yhtäkkinen rappeutuminen (SARD, Sudden Aquired Retinal Degeneration), mikä ilmenee äkillisenä sokeutumisena ja valoon reagoimattomina laajentuneina mustuaisina (Maggs ym. 2008). Viimeisen ryhmän monisyiset tai sekalaiset retinopatiat ovat seurausta ravitsemushäiriöistä, kertymäsairauksista tai myrkytyksistä (Maggs ym. 2008).

6.1.2 Verkkokalvon kehityshäiriö (RD, retinal dysplasia)

Verkkokalvon kehityshäiriöllä eli dysplasialla tarkoitetaan toisessa tai molemmissa verkkokalvoissa tapahtuvaa rakenneosien kehittymisen poikkeavaa erilaistumista, mikä näkyy histopatologisesti hermostollisen retinan suoraviivaisena poimuuntumisena ja sen solujen muodostamina ruusukemaisina muutoksina (Gelatt 2007b). RD voi olla seurausta ulkoisten tekijöiden aiheuttamista vaurioista kehittyvässä retinassa (systeemiset infektiot, röntgensäteet, A-vitamiinin puute, kohdunsisäiset traumat) tai esiintyä silmän anomalioiden seurauksena, mutta etenkin koirilla RD ilmenee ensisijaisesti spontaanisena perinnöllisenä sairautena (Petersen-Jones & Crispin 2002, Maggs ym. 2008). Verkkokalvon dysplasiassa muutokset nähdään verkkokalvon eri kerroksissa ja toisinaan myös lasiaisessa (Gelatt 2007b). Se ei ole etenevä sairaus, mutta sillä voi toisinaan olla haitallisia vaikutuksia näkökykyyn ja se voi aiheuttaa sokeutumisen (Gelatt 2007b).

Perinnöllinen verkkokalvon dysplasia esiintyy kolmena muotona; fokaalisena tai multifokaalisena, geografisena ja täydellisenä muotona (Maggs ym. 2008). Fokaalinen tai multifokaalinen muoto on RD-muodoista lievin ja sille on tyypillistä silmän tapetaalisessa funduksessa esiintyvät yksittäiset tai useammat harmahtavat suoraviivaiset juovat sekä pienet pyöreät ruusukemaiset alueet, joiden heijastavuus on vähentynyt (Petersen-Jones & Crispin 2002). Muutokset ovat yleensä pysyviä, vaikkakin toisinaan ne saattavat muuttua huomaamattomimmiksi ajan myötä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Näkökyky säilyy muutoksista huolimatta yleensä normaalina (Maggs ym. 2008). Englanninspringerspanielilla multifokaalinen RD-sairaus esiintyy hyvin yleisesti (Gelatt 2007a).

Geografisen RD-muodon tunnistaa epäsäännöllisestä hevosenkenkää muistuttavasta alueesta keskellä tapetaalista silmänpohjaa, jossa nähdään myös retinan ohenemista ja kohoamista (Gelatt 2007b). Dysplastiset alueet voivat ilmentää myös irronneita retinan alueita sekä tapetumin hyperpigmentaatiota että lisääntynyttä heijastavuutta (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tässä muodossa muutokset voivat muuttua ajan kuluessa selvemmin nähtäviksi (Petersen-Jones & Crispin 2002) ja näkökyky voi olla huomattavasti heikentynyt riippuen siitä, missä verkkokalvon kohdassa muutokset ilmenevät (Maggs ym. 2008).

RD:n vakavimmassa muodossa, täydellisessä verkkokalvon dysplasiassa, lähes täydellisesti irronnut retina on enää näköhermon nystyn ympäristössä kiinni (Gelatt 2007b) ja se nähdään oftalmoskoopilla harmahtavina leijuvina taitoksina lasiaisessa (Petersen-Jones & Crispin 2002). Täydellinen dysplasia muoto aiheuttaa vähintään vakavan näkökyvyn heikkenemisen, yleensä sokeutumisen (Maggs ym. 2008). RD:n vakavinta muotoa sairastavilla synnynnäisesti sokeilla yksilöillä nähdään tyypillisesti vaeltavaa nystagmusta (Gelatt 2007b). Lasiaisen verenvuodot ja harmaakaihi sekä glaukooma voivat esiintyä sekundaarisina komplikaatioina (Gelatt 2007b). Tätä muotoa tavataan tyypillisimmin roduilla, joilla esiintyy pienisilmäisyyttä (mikroftalmia) yhdessä muiden silmän kehityshäiriöiden kanssa (bedlingtoninterrieri, labradorinnoutaja, samojedi) (Gelatt 2007a).

Verkkokalvon dysplasia periytyy yksinkertaisen autosomaalisen resessiivisen mallin mukaan (Maggs ym. 2008). Petersen-Jones & Crispin (2002) mukaan sairaudelle alttiiden koirarotujen pentujen seulonta kannattaa aloittaa 4 – 6 viikon iässä, uusia tutkimukset 10 – 12 viikon iässä ja suorittaa vielä myöhemmin lisää tutkimuksia, jolloin verkkokalvon dysplasia voidaan tunnistaa ja varmistaa ettei RD:n geografinen muoto jää huomaamatta. Verkkokalvon kehityshäiriöstä kärsiviä koiria ei tulisi käyttää jalostukseen (Maggs ym. 2008). Multifokaaliselle RD-muodolle on olemassa geenitesti bordeauxindogille, bullmastiffille, mastiffille, coton de tulearille ja pyreneittenkoiralle (Mäki 2007).

6.1.3 Etenevä retinan rappeumasairaus (PRA, progressive retinal atrophy)

PRA on yleinen termi erilaisille sairauksille, joille on yhteistä bilateraalinen valoreseptorisolujen asteittainen tuhoutuminen (Petersen-Jones & Crispin 2002). PRA alkaa yleensä sauvasolujen tuhoutumisella aiheuttaen ensin hämäräsokeuden, minkä jälkeen eteneminen jatkuu tappisolujen tuhoutumisella johtaen lopulta sokeutumiseen (Aguirre-Hermández ym. 2007, Petersen-Jones & Crispin 2002, Parry 1953). Rappeutuminen voi ilmentyä valoreseptorisolujen sijaan retinan pigmenttiepiteelin rappeutumisena tai molempien solukerrosten rappeutumisena (Gelatt 2007b). Pelkkä pigmenttiepiteelin rappeutuminen ei yleensä johda täydelliseen sokeutumiseen, ja sitä pidetään kokonaan omana sairautena (RPED, retinal pigment epithelial dystrophy) (Gelatt 2007b).

Valoreseptorisoluihin liittyvää PRA-sairautta nähdään sekä erilaistuvien valoreseptorisolujen kehityshäiriönä (dysplasia) heti syntymän jälkeen että valoreseptorisolujen erilaistumisen jälkeen tapahtuvana rappeutumisena (Gelatt 2007b, Petersen-Jones & Crispin 2002). Erilaistumisvaiheessa kehityshäiriö tapahtuu joko sauva- tai tappisoluissa (tai molemmissa) ja kehittyvät muutokset ovat luonteeltaan vakavia edeten nopeasti (Gelatt 2007b). Erilaistumisvaiheen jälkeen, noin kahdeksan viikkoa syntymästä, tapahtuva valoreseptorisolujen rappeutuminen on vastaavasti hidas prosessi, jossa kliiniset oireet ja retinan muutokset nähdään koiran aikuisiässä tai

myöhemmin (Gelatt 2007b, Petersen-Jones & Crispin 2002). Sairauden ilmenemisikä ja etenemisnopeus vaihtelevat kuitenkin rotukohtaisesti ja yksilöittäin jonkin verran (Petersen-Jones & Crispin 2002).

PRA:n ensimmäinen havaittava oire on heikentynyt hämäränäkö (nyktalopia), sillä sauvasolut tuhoutuvat tyypillisesti ensimmäisenä (Gelatt 2007b, Petersen-Jones & Crispin 2002). Tätä kutsutaan myös sairauden ensimmäiseksi vaiheeksi, jolloin retinan atrofioituminen ja sen johdosta tapetumin voimistunut heijastavuus ja harmahtava väri sekä retinan verisuonten näkyvyyden vaimeneminen ovat havaittavissa oftalmoskoopilla (Parry 1953). Päivänäkö ja valorefleksit ovat vielä normaalit, mutta pupillin koko on tyypillisesti hieman suurentunut normaalissa päivänvalossa (Parry 1953). Ensimmäinen vaihe kestää noin 2 – 9 kuukautta (Parry 1953). Sairauden edetessä toiseen vaiheeseen, joka kestää 3 – 24 kuukautta, koira on tyypillisesti täysin hämäräsokea ja pupillin koko on suurentunut entisestään, mutta jonkinasteinen päivänäkö on vielä tallella (Parry 1953). Oftalmoskoopilla nähdään tapetumin heijastavuuden ja värimuutoksen voimistuminen ja laajeneminen sekä retinan verisuonten näkyvyyden lisääntynyt heikkeneminen (Gelatt 2007b). Sairauden kolmannessa eli terminaalivaiheessa koira on täysin sokea, jolloin pupilli- ja uhkausvaste ovat kadonneet (Parry 1953). Silmänpohjan tapetumin heijastavuus on voimakasta ja heijastamattoman silmänpohjan pigmenttialue on muuttunut epätasaisen kirjavaksi (Gelatt 2007b). Sairauden pitkälle edenneessä vaiheessa näköhermon nysty muuttuu kalvakaksi ja sen ääriviivat hämärtyvät, samalla voidaan havaita sekundaarinen harmaakaihi, mikä on erittäin tyypillistä PRA:lle (Gelatt 2007b, Petersen-Jonsen & Crispin 2002).

PRA:n diagnosointi perustuu oftalmoskoopilla ja elektroretinografialla (ERG) tehtyihin silmänpohjan tutkimuksiin (Petersen-Jones & Crispin 2002) sekä geenitestiin (Maggs ym. 2008). ERG:a hyödyntäen pystytään valoreseptorisolujen rappeutumiseen liittyvät muutokset havaitsemaan aiemmin kuin oftalmoskoopilla, mikä mahdollistaa varhaisemmat PRA-diagnoosit ja sairaiden yksilöiden jättämisen pois jalostuksesta (Petersen-Jones & Crispin 2002). PRA on merkittävä perinnöllinen syy rotukoirien sokeutumiselle ja useimmat PRA:n muodot periytyvät yksinkertaisen autosomaalisen resessiivisen periytymismallin mukaan (McLellan 2002, Maggs ym. 2008). Etenevää retinan rappeumasairautta on todettu yli sadalla koirarodulla, joista vain osalla sairauden

aiheuttava geenimutaatio on pystytty todentamaan ja kehittämään geenitestejä mahdollisten kantajien selvittämiseksi (Aguirre-Hermández ym. 2007). Taulukkoon 3 on listattu PRA-sairuden eri muodoille olemassa olevat geenitestit. PRA:n eri muotoja on löydetty tähän mennessä kahdeksan, joilla geenimutaatio tai mutaatio geenin lokuksessa on erilainen (Mäki 2007). Suomenlapinkoiralla ilmenee PRA-sairauden eri muotoja ja sairauden on ajateltu periytyvän autosomaalista resessiivistä periytymismallia noudattaen (Maggs ym. 2008).

Taulukko 3: PRA-sairauden eri muodoille olevat geenitestit. Mukailtu Mäki 2007 ja www.optigen.com

PRA-muoto	Periytymismuoto	Esimerkkejä roduista, joille testi olemassa
prcd-PRA	autosomaalinen resessiivinen	usealla rodulla, suomalaisista roduista mm. karjalankarhukoira, lapinporokoira, suomenlapinkoira
dominantti-PRA	autosomaalinen dominoiva	mastiffi, bullmastiffi
cord1-PRA	autosomaalinen resessiivinen	eglanninspringerspanieli, pitkä- ja sileäkarvainen kääpiömäyräkoira
rcd3-PRA	autosomaalinen resessiivinen	welsh corgi cardigan
Tyypin A PRA	autosomaalinen epätäydellinen dominanssi	kääpiönautseri
X-kromosomiin kytkeytynyt PRA	X-kromosomi, resessiivinen	samojedi, siperianhusky
rcd1-PRA	autosomaalinen resessiivinen	punainen ja punavalkoinen irlanninsetteri
rcd1a-PRA	autosomaalinen resessiivinen	sloughi

6.2 Silmän lasiainen

6.2.1 PHTVL/PHPV (Persistent Hyperplastic Tunica Vasculosa Lentis / Persistent Hyperplastic Primary Vitreous)

PHTVL/PHPV on normaalia näköä merkittävästi haittaava sairaus, joka ilmenee kun silmän sisäisiä rakenteita huoltavat alkiokautiset lasiaisen verisuonet eivät surkastu normaalisti pois (Crispin ym. 2008). Sairauteen liittyy myös mesenkymaalisen kudoksen (johon alkiokautiset lasiaisen verisuonet lukeutuvat) liikakasvu (hyperplasia), joka alkaa alkionkehityksen aikaisessa vaiheessa ja jatkuu syntymän jälkeen (Petersen-Jones & Crispin 2002). Boevé ym. (1993) havaitsivat noin 30 päivän ikäisillä (30 päivää parittelusta) PHTVL/PHPV:tä sairastavan koiran sikiöillä ensimmäisen merkin epänormaalista hyperplastisesta kehityksestä silmän lasiaisen verisuoniverkostossa ja sen päätehaaraverkostossa (TVL). Noin 35 päivän ikäisillä sikiöillä on havaittavissa sairaudelle tyypillinen kiinnike linssin takapinnalla ja sitä vanhemmilla kyseisten rakenteiden vajaa surkastuminen (Boevé ym. 1988).

Kliiniset löydökset vaihtelevat lievistä linssin kapselin takapinnan pigmenttiläiskistä (samentumista) vakaviin koko linssin kapselin takapintaa peittäviin fibrovaskulaarisiin muodostumiin, jotka voivat johtaa muihin poikkeavuuksiin (muun muassa linssin epämuotoisuus, harmaakaihi, linssin sisäinen verenvuoto, pidentyneet linssin ripustinsäikeet ja persistoiva silmänteräkalvo) (Petersen-Jones & Crispin 2002). Vaikutukset näköaistiin riippuvat lasiaisen verisuonten ja TVL:n hyperplastisuudesta sekä mahdollisten lisäpoikkeavuuksien, kuten harmaakaihin tai linssinsisäinen verenvuodon kehittymisestä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Silmän vakavat muutokset aiheuttavat huomattavan näköaistin heikkenemisen tai sokeuden (Crispin 2008). PHTVL/PHPV -sairauden eri asteet on kuvattu taulukossa 4.

Taulukko 4: PHTVL/PHTV-sairauden eri asteet. Mukailtu Gelatt 2007b, s. 937

PHTVL/PHPV	
Aste	Kliininen löydös
1º	Samentumaa linssin kapselin takapinnalla + pigmenttiläiskiä (0,5 mm)
2º	Samentuma merkittävämpää, keltaisen rusehtavaa sidekudostumista, useita pigmenttiläiskiä linssin keskellä ja reunoilla
3º	2º löydösten lisäksi nähtävissä valkuaista huoltava sikiöaikainen verisuoni
4º	2º löydökset merkittävämpänä
5º	3º ja 4º löydökset yhdessä
6º	Yhdistelmä kaikista asteista, lisäksi voidaan nähdä vapaata verta linssissä ja sen ympärillä

PHTVL/PHPV -sairauden syyksi on esitetty toisaalta silmän kehitykseen vaikuttavien kasvuhormonien ja statiinien määrän epätasapainoa, toisaalta verisuonten surkastumista häiritsevää taustalla olevaa kehityshäiriötä (Bayón ym. 2001). Myös muunlaisten silmän kehityshäiriöiden tai epämuodostumien ajatellaan olevan sekundaarisen muodon syynä (Gelatt 2007a). Sairautta esiintyy useilla koiraroduilla satunnaisesti ilmenevänä, mutta tietyillä roduilla, kuten dobermanni ja bouvier des flanders roduilla sairaus on periytyvä (Bayón ym. 2001). Periytyvä muoto ilmenee aina molemmissa silmissä, mutta sporadisesti esiintyvä muoto ilmenee tyypillisesti ainoastaan toisessa silmässä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Dobermanneilla sairaus periytyy autosomaalisesti dominantisti, mutta epätäydellisellä ilmentymisellä (penetranssi) (Gelatt 2007b).

Sairauden diagnosointi perustuu lähinnä eläimen historiaan, kliinisiin löydöksiin sekä muiden sairauksien, kuten harmaakaihin, silmänsisäisten kasvainten sekä verkkokalvon irtoamisen poissulkemiseen (Bayón ym. 2001). Ultraäänitutkimus (myös doppler) on käyttökelpoinen tutkimusväline kuvamaan silmän rakenteita, määrittämään taudin ja mahdollisen verenvuodon vakavuusastetta ja antamaan viitteitä ennusteesta etenkin, jos silmän anterioriset rakenteet (sarveiskalvo, etukammio, linssi) ovat samentuneet (Bayón ym.2001). Jalostukseen ei saisi käyttää vakavasti sairaita yksilöitä (Petersen-Jonses & Crispin 2002).

6.3 Suonikalvosto (uveal tract)

6.3.1 Persistoiva silmäteräkalvon jäänne (PPM, Persistent pupillary membrane)

Silmäteräkalvo on yksi alkiokehityksen aikainen linssin ravinteiden saannista huolehtiva rakenne, joka sijaitsee linssin etupinnalla (Petersen-Jones & Crispin 2002). Useimmilla koiraroduilla mustuaisen mesodermaalisen kalvon surkastuminen alkaa ennen syntymää ja jatkuu 4 – 8 viikon ikään asti (Mason 1976). Persistoivaa silmäteräkalvoa on todettu monella koirarodulla ja sairaus on usein liitetty muihin silmiin liittyviin sairauksiin, kuten harmaakaihin (Strande ym. 1988). Persistoiva silmäteräkalvo ei ole koiran hyvinvoinnin kannalta kovin merkittävä, sillä se harvoin heikentää näkökykyä (Mason 1976).

PPM:ssa nähdään värikalvosta lähteviä lyhyitä ja ohuita värikalvon värisiä säikeitä, jotka voivat kiinnittyä eri kohtiin silmän etuosan rakenteita, kuten linssin etupinnalle, sarveiskalvon takapinnalle tai kulkeutua mustuaisen yli (Petersen-Jones & Crispin 2002). Säikeiden kiinnittymiskohdissa linssissä ja sarveiskalvossa on havaittavissa vaaleat pisteet (Strande ym. 1988).

Persistoivaa silmäteräkalvoa nähdään melko yleisenä ja irrallisena löydöksenä usealla koirarodulla (Petersen-Jones & Crispin 2002). Sillä on todettu olevan perinnöllistä alttiutta joidenkin rotujen kohdalla (Petersen-Jones & Crispin 2002). Vaikkakin tarkkaa periytymismallia ei ole kyetty määrittelemään, Mason ym. (1976) pitävät autosomaalista polygeenistä periytymismallia mahdollisena. Sellaisilla roduilla, joilla esiintyy monenlaisia silmän kehityshäiriöitä, silmäteräkalvon jäänteet ovat yleinen löydös (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tyyppirotuja ovat muun muassa basenji, chowchow, mastiffit ja welshcorgi (Gelatt 2007a).

6.4 Silmän linssi

6.4.1 Harmaakaihi (HC, hereditary cataract)

Harmaakaihilla tarkoitetaan linssin tai sen kapselin samentumista, joka voi ilmentyä yksinään tai erilaisten silmäsairauksien yhteydessä (Maggs ym. 2008). Samentuma voi vaihdella kooltaan, muodoltaan, sijainniltaan, etiologialtaan, ilmenemisajankohdaltaan (ikä) sekä etenemisnopeudeltaan (Maggs ym. 2008). Harmaakaihi on hyvin yleinen koirilla (Barnett 1985) ja toisinaan hoidettavissa oleva pääasiallisin syy näön huononemiselle ja sokeutumiselle (Adkins & Hendrix 2003). Se voidaan nähdä joko toisessa silmässä tai molemmissa, etenevänä tai muuttumattomana (Barnett 1978). Tyypillisimmin harmaakaihipotilas on nuori tai keski-ikäinen puhdasrotuinen koira (Gelatt 2007b). Harmaakaihin eri ilmenemismuodot ovat koottu taulukkoon 5. Sen tärkein etiologinen syy on perinnölliset tekijät, mutta myös muita tekijöitä tavataan (Adkins & Hendrix 2003). Harmaakaihin perinnöllisyys on yhdistetty yli 90 koirarotuun ja on tyypillisesti autosomaalisesti resessiivisesti periytyvä (Adkins & Hendris 2003). Resessiivisen muodon tunnistava geenitesti on pystytty kehittämään ainakin bostoninterrierille, ranskanbuldogille ja staffordshirenbullterrierille (Mäki 2007). Dominanttia periytymismallia on todettu joillain roduilla, mutta monen koirarodun kohdalla periytymismallia ei olla pystytty selvittämään (Adkins & Hendris 2003). Tyypirotuja ovat muun muassa valkoinenlänsiylämaanterrieri, kääpiösanutseri, bostoninterrieri sekä vanhaenglanninlammaskoira (Gelatt 2007a).

Riippumatta etiologiasta harmaakaihi on aina seurausta linssin poikkeavasta aineenvaihdunnasta (Adkins & Hendris 2003), johon lukeutuvat linssin ravinnonsaanti, energia- ja proteiiniaineenvaihdunta sekä osmoottinen tasapaino (Maggs ym. 2008). Häiriö jossain edellä mainituissa aineenvaihdunnan osa-alueissa johtaa palautumattomiin muutoksiin linssin rakenteessa ja edelleen kaskadimaisesti kaihin muodostumiseen (Maggs ym. 2008).

Taulukko 5: Harmaakaihin luokittelutavat. Mukailtu Maggs ym., 2008, s. 261

Harmaakaihin eri luokittelutavat	
Etiologia	Primaari (perinnöllinen) Sekundaarinen eli hankittu (linssiin kohdistuneet traumat, silmänsisäiset sairaudet, ravitsemus, synnynnäiset poikkeavuudet, vanha ikä, diabetes)
Ilmenemisikä	Synnynnäinen (kongenitaalinen), nuoruusiässä (juveniili) tai vanhemmalla iällä (seniili), hankitussa muodossa missä iässä tahansa
Kehittymisaste	Alkava, epäkypsä, kypsä, ylikypsä
Muutoksen sijainti linssissä	Anteriorisesti linssin kapselissa tai sen alla, posteriorisesti kapselissa tai sen alla, linssin ytimessä, linssin pinnalla keskellä
Linssin koostumus	Kova, pehmeä, nestemäinen

Synnynnäinen harmaakaihi muodostuu jo sikiönkehityksen aikana, jolloin kehittyvän linssin säiemuodostus epäonnistuu (Gelatt 2007b). Tämä johtaa vastasyntyneen linssin ydintä koskevaan harmaakaihin kehittymiseen (Gelatt 2007b). Synnynnäinen harmaakaihi voi yksittäisinä tapauksina olla perinnöllinen, mutta yleisimmin se on seurausta muista silmän kehityshäiriöistä tai muulle tiineydenaikaiselle epänormaalille tapahtumalle (Maggs ym. 2008). Tyypillisiä synnynnäiselle harmaakaihille altistavia silmän kehityshäiriöitä tai sairauksia ovat muun muassa persistoiva silmäteräkalvo (PPM), PHTVL/PHPV ja pienisilmäisyys (mikroftalmia) (Maggs ym. 2008). Nuoruusiässä tavattava harmaakaihi aiheutuu yleensä maidonkorvikkeen käytöstä tai oman emän maidon puutteesta pennun ensimmäisen elinviikon aikana (Maggs ym. 2008). Vanhoilla koirilla tavattava harmaakaihi on tyypillisesti normaali vanhenemiseen kuuluva prosessi, jota on edeltänyt linssin ytimen kalkkeutuminen (Maggs ym. 2008). Seniilimuodon ilmenemisikä on roturiippuvainen ja sen patogeneesi on tuntematon (Gelatt 2007b).

Alkavan harmaakaihin ensioireet ovat linssin pienet paikalliset vaaleat samentumat, jotka eivät vaikuta näköön eivätkä häiritse silmänpohjan tutkimista (Adkins & Hendris 2003). Epäkypsässä muodossa samentuman merkittävyys voi vaihdella pienistä paikallisista samentumista laajempaan, silmänpohjan tutkimisen osittain estävään

samentumaan (Adkins & Hendris 2003). Kypsää harmaakaihia sairastava potilas on sokea, sillä koko linssi on samentunut eikä silmänpohjaa enää nähdä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Ylikypsän harmaakaihin tunnusmerkki on nesteen kertyminen proteolyysin (linssin resorption) seurauksena samentuneeseen linssiin (Maggs ym. 2008), mikä johtaa linssisäikeiden irtoamiseen ja edelleen linssiproteiinien vuotamiseen linssikapselin läpi (Petersen-Jones & Crispin 2002). Elimistön puolustusmekanismille vieraat linssiproteiinit aiheuttavat suonikalvoston tulehduksen eli uveiitin (Petersen-Jones & Crispin 2002). Uveiitin ja linssin turpoamisen lisäksi linssin pienet kristallin kirkkaat vaaleat täplät, etukammion madaltuminen ja värikalvon kuperuus ovat tyypilliset kliiniset löydökset ylikypsässä harmaakaihissa (Maggs ym. 2008). Sairauden vielä edetessä ja linssin tilavuuden pienentyessä etukammio syvenee ja iiris muuttuu yhä koverammaksi (Maggs ym. 2008).

6.5 Silmänpainetauti eli glaukooma

Silmässä kiertävä kammioneste muodostuu takakammiossa sädekehän poimuista ja sen poistuminen silmästä tapahtuu etukammion virtauskulmasta (iridokorneaalikulma) sarveiskalvon hennon siivilämäisen verisuonirakenteen kautta (Schlemmin kanava) (Bedford 1975). Normaali silmänpaine muodostuu kammionesteen muodostumisen ja poistumisen välisestä tasapainosta, ja sen säätelyyn vaikuttavat silmän virtauskulman anatomisen rakenteen lisäksi elimistön endogeeniset aineet, kuten eri hermovälittäjäaineet ja hormonit (Maggs ym. 2008). Mikä tahansa kammionesteen poistumista haittaava tekijä aiheuttaa kohonnutta silmänisäistä painetta ja altistaa silmänpainetaudille (Bedford 1975). Maggs ym. (2008) mukaan 80% - 90%:sesti estynyt kammionesteen poistuminen aiheuttaa merkittävää silmänpaineen kohoamista ja altistaa hoitamattomana glaukoomalle. Normaali silmänpaine koirilla vaihtelee välillä 14 – 22 mmHg (Crispin ym. 2008) ja glaukooman rajana pidetään yli 25 mmHg:n painetta (Maggs ym. 2008).

Glaukoomalla tarkoitetaan silmän rakenteellista ja toiminnallista häiriötilaa, joka häiritsemällä kammionesteen poistumista johtaa silmänsisäisen paineen pysyvään patologiseen kohoamiseen (Bedford 1975). Kohonnut paine estää siten näköhermon,

joillakin eläinlajeilla myös verkkokalvon normaalin toiminnan (Maggs ym. 2008). Se heikentää näkökykyä ja johtaa hoitamattomana sokeuteen (Maggs ym. 2008). Glaukooma ei ole yksittäinen sairaus vaan ennemminkin usean eri tekijän aiheuttama etenevä rappeumasairaus (Crispin ym. 2008), jonka taustalla voi olla useita, etiologialtaan erilaisia silmäsairauksia (Bedford 1975). Glaukooma voidaan luokitella aiheuttajan, silmän etukammion virtauskulmassa havaittujen muutosten ja sairauden keston tai sen vaiheen mukaan (Gelatt 2007b). Se jaetaan akuutin ja kroonisen muodon lisäksi primaariseen, sekundaariseen ja synnynnäiseen muotoon (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tyyppirotuja ovat esimerkiksi amerikankokkerspanieli, basset hound, chow chow, shar-pei, kettuterrieri ja bostoninterrieri (Gelatt 2007a).

Primaari muoto johtuu synnynnäisesti viallisesta kammionesteen poistumisesta virtauskulmasta (Crispin ym. 2008) ja jakautuu edelleen avokulma- ja ahdaskulmaglaukoomaan (goniodysgeneesi) (Petersen-Jones & Crispin 2002). Primaarissa muodossa korkea silmänpaine muodostuu ilman yhteyttä muuhun silmäsairauteen, se on perinnöllinen monilla koiraroduilla ja esiintyy tyypillisesti molemmissa silmissä (Gelatt 2007b). Koiralla ahdaskulmaglaukooman esiintymisen on todettu olevan kahdeksan kertaa yleisempää kuin avokulmaglaukooman, ja ahdaskulmagalukoomaa esiintyy naarailla kaksi kertaa enemmän kuin uroskoirilla (Maggs ym. 2008).

Ahdaskulmaglaukooma on nopeasti etenevä akuutti sairaus tiettyjen rotujen keski-ikäisillä ja sitä vanhemmilla koirilla, jossa nähdään tyypillisesti toispuoleinen nopea silmänsisäisen paineen merkittävä nousu (Maggs ym. 2008). Tämän lisäksi nähdään akuutti kova silmäkipu ja silmänpinnan verisuonten huomattava täyttyneisyys (Bedford 1975). Gonioskopialla tehdyllä tutkimuksella havaitaan virtauskulman olevan ahtautunut tai kokonaan sulkeutunut (Maggs ym. 2008). Virtauskulman leveys on normaalisti 1,5 – 2 mm (Crispin ym. 2008). Virtauskulmaa peittää värikalvosta lähtöisin olevat erityiset ulokkeet, pektinaattiligamentit, joiden kehityshäiriön (pektinaattiligamenttidysplasia) on arveltu olevan merkittävä, mutta ei ainoa altistava tekijä ahdaskulmaglaukooman synnyssä (Maggs ym. 2008).

Avokulmaglaukooma on tiettyjen rotujen nuorilla ja keski-ikäisillä koirilla esiintyvä hitaasti etenevä krooninen sairaus, jossa silmänpaine kohoaa molemmissa silmissä hiljalleen (Maggs ym. 2008). Gonioskopialla voidaan todeta virtauskulman pysyvän auki sairauden alkuvaiheessa, mutta ajan kuluessa kulma sulkeutuu, josta seuraa silmän paineen kohoaminen (Maggs ym. 2008). Tällöin silmän koko suurenee, ja linssi voi mennä sijoiltaan (Maggs ym. 2008). Avokulmaglaukooma on aluksi huomaamaton ja ensimmäiset sairauteen viittaavat huomion herättävät merkit ovat silmän suurentuminen tai osittainen sokeutuminen (Crispin ym. 2008). Avokulmaglaukooman tarkkaa syytä ei olla pystytty vielä kokonaan selvittämään (Maggs ym. 2008), mutta virtauskulman siivilämäisen verisuonirakenteen metabolisen häiriötilan aiheuttamaa kasvanutta ulosvirtauksen vastusta on esitetty yhdeksi mahdollisuudeksi (Petersen-Jones & Crispin 2002).

Sekundaarinen glaukooma on seurausta tunnetulle silmäsairaudelle kuten uveiitille, primaariselle linssin luksaatiolle, traumalle tai kasvaimille (Crispin ym. 2008). Se ilmenee tyypillisesti vain toisessa silmässä (Gelatt 2007b). Perinnöllinen glaukooma voi esiintyä molemmissakin silmissä yhtä aikaa, ja se voi kehittyä ilman altistavaa tekijää tai olla seurausta jollekin silmän poikkeavuudelle (Gelatt 2007b). Synnynnäinen glaukooma on harvinainen eläimillä (Petersen-Jones & Crispin 2002).

6.6 Silmäluomet

6.6.1 Entropion

Entropiaan kuuluu silmäluomen kääntyminen osittain tai täydellisesti sisäänpäin niin, että luomen ulkopinta koskettaa silmän sidekalvoa tai sarveiskalvoa tai molempia (Gelatt 2007b). Entropion on hyvin yleinen tietyillä roduilla, ja on seurausta viallisesta silmäluomen rakenteesta (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tyypillisimmin kyseessä on perinnöllinen sairaus, vaikkakaan periytymismallia ei ole vielä täysin pystytty selvittämään (Gelatt 2007b). Todennäköisimmin kyseessä on epätäydellisen dominanssin omaava useamman geenin säätelemä ominaisuus, mutta resessiivisyyttäkään ei voida poissulkea (Gelatt 2007b). Tyyppirotuja ovat esimerkiksi chow chow, shar-pei, rottweiler sekä metsästyskoirista saksanseisoja, labradorinnoutaja ja kultainennoutaja (Gelatt 2007b).

Sairauden alttiuteen vaikuttavat silmänympäryslihasten (m. orbicularis oculi ja m. malaris) keskenään eriasteinen lihastonus, silmäluomien raon suuruus, kallon muoto, silmäkuopan anatomia, sukupuoli sekä löysän ihon määrä silmien ympärillä (Gelatt 2007b). Se voi koskea ylä- tai alaluomea tai molempia ja luomesta sen lateraalista tai medialista pintaa, luomen kulmaa tai koko luomen reunaa (Gelatt 2007b). Tyypillisimmin silmäluomi on kääntynyt vain yhdestä kohtaa ja vain vaikeissa tapauksissa nähdään koko silmäluomen kääntyminen (Maggs ym. 2008). Lieväksi muodoksi sanotaan luomen 45 asteen kääntymistä, kohtalaiseksi 90 asteen kääntymistä ja vaikeissa tapauksissa kääntyminen on jo 180 astetta (Gelatt 2007b). Entropion-sairauden eri muodot ovat koottuna taulukkoon 6.

Taulukko 6: (taulukon tiedot Petersen-Jones & Crispin 2002)

Entropion eri muodot ja määritelmät	
Primaari rotusidonnainen (juveniili)	Puhkeamisikä vaihtelee roduittain, yleensä joko pian silmäluomien aukeamisen jälkeen (shar pei) tai muutaman kuukauden iässä (mm. noutajat, chow chow). Tyypillisesti alaluomi tai yläluomi tai molemmat kääntyneenä.
Spastinen (sekundaarinen)	Seurausta kipeälle silmävauriolle johon liittyy silmäluomen kouristustila (blefarospasmi), mikä edelleen kääntää silmäluomea sisäänpäin.
Arpinen (cicatriciaalinen, sekund.)	Silmäluomen vääristymän aiheuttama, joka on seurausta silmävauriolle tai vakavalle sidekalvotulehdukselle.
Timanttisilmä	Esiintyy silmäluomien vakavien rakennepoikkeavuuksien yhteydessä (normaalia suurempi luomirako ja naaman ihon ylimääräinen löysyys), jolle on tyypillistä luomien löysyys ja roikkuvuus sekä liian suuri koko, jolloin nähdään entropion sekä ektropion (mm. berhandinkoira).
Vanhuusiän (seniili)	Iän myötä luomien elastisuuden häviäminen altistaa yläluomen sisäänpäin kääntymiselle roduilla, joilla esiintyy naaman ihon löysyyttä (mm. englannincockerspanieli).
Silmän alaluomen sisäkulma	Aiheuttaa vähemmän ärsytystä ja samanaikaisesti nähdään lisääntynyttä kyyneleritystä (epiphora). Voi johtaa krooniseen mediaaliseen keratiittiin. (mm. kääpiövillakoira, brakykefaaliset rodut)

Silmäluomen kääntyminen sisäänpäin aiheuttaa sarveis- ja sidekalvon ärsytystä, mikä nähdään kliinisesti kääntyneiden luomien lisäksi runsaana kyynelnesteen ja tulehtuneen (mukopurulentin) silmäeritteen erittymisenä, sekä silmäluomien kouristustilana eli blefarospasmina (Gelatt 2007b). Lisäksi jatkuva kyynelnesteen erittyminen ärsyttää silmäluomien pintaa ja aiheuttaa siten niiden haavautumista (Maggs ym. 2008). Potilas tyypillisesti hankaa tai hieroo silmiään tassullaan, silmän pinnalla voidaan nähdä sarveiskalvohaavaumia ja sidekalvon verisuonet ovat tyypillisesti täyttyneet (hyperemia) (Maggs ym. 2008).

Diagnoosi tehdään kliinisten oireiden ja löydösten, eläimen historian sekä rodun perusteella (Gelatt 2007b). Riippumatta etiologisesta syystä tai entropian muodosta kliinisiin oireisiin kuuluu aina sisäänpäin kääntyneiden silmäluomien aiheuttaman

ärsytyksen johdosta silmäluomien kouristustila (Maggs ym. 2008). Sairauden tilan arviointi vaatii tästä syystä aina aiheuttavan syyn selvittämisen lisäksi blefarospasmin osuuden määrittämistä (Maggs ym. 2008). Blefarospasmin osuutta kääntyneisiin silmäluomiin saadaan selvitettyä tutkimalla potilaan silmät ennen ja jälkeen pinnallisen puuduteaineen käyttöä (Maggs ym. 2008). Tällöin silmästä tutkitaan kyynelnesteen erittyminen Schirmerin testillä ja sarveiskalvon pinta fuoresiini-väriaineella (Maggs ym. 2008). Lisäksi silmäluomet tarkistetaan mahdollisten väärin kasvaneiden silmäripsien varalta ja kammionesteen kulkeutuminen ja silmänpaine mitataan (Maggs ym. 2008).

6.6.2 Ektropion

Ektropion tarkoittaa silmäluomen kääntymistä ulospäin ja tyypillisimmin se nähdään alaluomessa ja se on entropion-sairauden tavoin myös yleinen tietyillä koiraroduilla (Petersen-Jones & Crispin 2002). Tyyppirotuja ovat esimerkiksi vihikoira, bernhardinkoira, leonberginkoira, spanielit, mastiffit, newfounlandinkoira ja tanskandoggi (Gelatt 2007b). Sairaus periytyy mitä todennäköisimmin useamman geenin säätelemänä (Gelatt 2007b).

Kliinisesti merkittävä ektropion ei ole läheskään niin yleinen kuin entropion (Maggs ym. 2008). Se on hyvin vahvasti rotusidonnainen ongelma ja tyyppipotilaalla nähdään silmäluomien liian suuri koko (Petersen-Jones & Crispin 2002). Ylimääräinen löysä iho naamassa, raskaat korvat, pitkä silmäluomen reuna ja heikko lateraalinen silmäkulma aiheuttavat riippuvan alaluomen (Gelatt ym. 2007b) Ektropionpotilailla silmän räpytysrefleksi ei toimi normaalisti eikä silmäluomet ja kyynelneste pysty suorittamaan niiden normaaleja fysiologisia tehtäviä, kuten suojaamaan, puhdistamaan tai kosteuttamaan silmää normaalisti (Gelatt ym. 2007b). Tämä altistaa alemman silmäluomen sidekalvon ilmalle, pölylle ja bakteereille ja estää kyynelnesteen normaalin kulkeutumisen, jolloin kyynelneste jää roikkuvaan silmäluomeen seisomaan (Gelatt 2007b). Nämä yhdessä johtavat alaluomen sidekalvon krooniseen tulehtumiseen (Gelatt 2007b). Tyyppipotilaita ovat muun muassa noutajat, bernhardinkoira, vihikoira ja cockerspanielit (Maggs ym. 2008). Riippumatta aiheuttavasta tekijästä ektropion voi

tarpeeksi vakavana ja hoitamatta johtaa vakaviin sekundaarisiin sarveis- ja sidekalvovaurioihin (Maggs ym. 2008).

6.6.3 Distikiaasi

Distikiaasi (engl. distichiasis) termillä tarkoitetaan silmäsairautta, jossa silmäluomen normaalin ripsirivin sisäpuolella nähdään yksittäisiä karvoja tai karvaryppäitä (Petersen-Jones & Crispin 2002). Nämä karvat, distikiat, kasvavat yleensä joko yksittäisinä, kahden tai useamman karvan nippuina ulos Meibomin rauhasen tiehyestä (Gelatt 2007b). Meibomin rauhanen on erilaistunut karvatuppi, jonka erilaistumattomasta kudoksesta distikiat kehittyvät (Gelatt 2007b). Useimmilla distikiaasia sairastavilla koirilla tila nähdään molemmissa silmissä lievin oirein, mutta toisinaan sairaus voi aiheuttaa merkittävääkin ärsytystä silmässä, jopa kipua (Petersen-Jones &Crispin 2002). Karvojen lukumäärä, jäykkyys, pituus ja kasvusuunta määräävät ärsytyksen ja sarveiskalvovaurioiden vakavuuden (Petersen-Jones & Crispin 2002). Karvojen aiheuttama sarveiskalvon ärsytys johtaa vaihtelevasti lisääntyneeseen kyynelerityksen, blefarospasmiin, alasilmäluomien reunojen kostumiseen sekä sarveiskalvomuutoksiin, kuten turvotukseen, haavaumiin ja pigmentaatioon (Gelatt 2007b). Distikiaasia sairastavalla koiralla on suurempi todennäköisyys kärsiä myös silmäluomen sisäpinnalla kasvavista karvoista (ektooppinen cilia) (Gelatt 2007b).

Distikiat voivat olla vaikeita havaita, joten silmäluomet on aina tutkittava hyvää kohdevaloa ja suurentavaa linssiä tai biomikroskooppia hyväksi käyttäen (Gelatt 2007b). Distikiat alkavat kasvaa tyypillisesti koiran ollessa muutaman kuukauden ikäinen, toisinaan jopa kuuden viikon iässä (Gelatt 2007b), joten kliiniset oireet ilmenevät tyypillisesti viimeistään koiran ollessa nuori aikuinen (Petersen-Jones & Crispin 2002). Keski-ikäisellä koiralla, joka tuodaan silmä-ärsytyksen johdosta ensimmäistä kertaa eläinlääkärin vastaanotolle on todennäköisesti jokin muu silmäongelma kuin distikiaasi (Petersen-Jones & Crispin 2002). Trikiaasi ja entropia ovat tärkeimmät differentiaalidiagnoosit, mutta ennen distikiaasi-diagnoosiin päätymistä tulee sulkea pois silmäluomen sisäpinnalla kasvavat karvat, konjunktiviitti ja konjunktiviitin kuivamuoto (kertatoconjunctivits sicca) (Petersen-Jones & Crispin

2002).

Distikiaasi on verraten yleinen vaiva koirilla ja se ilmenee toisilla roduilla yleisimmin kuin toisilla (Petersen-Jones & Crispin 2002). Distikiaasin oletetaan olevan perinnöllinen sairaus, mutta sen periytymismallia ei ole vielä pystty selvittämään (Gelatt 2007b). Sairautta esiintyy yleisesti muun muassa amerikan- ja englanninkokkerspanieli, spirngerspanieli, cavalier kingcharlesinspanieli, sileäkarvainen noutaja ja bokseri (Gelatt 2007b).

6.6.4 Trikiaasi

Trikiaasi (engl. trichiasis) tarkoittaa normaalien silmäripsien tai silmiä ympäröivien ihokarvojen kääntymistä kohti silmän pintaa, joka voi olla primaaritila tai seuraus kuonopoimuille, entropialle, silmäluomen halkiolle tai sen epätäydelliselle kehittymiselle (Maggs ym. 2008). Karvat voivat hangata vasten sarveiskalvoa, sidekalvoa tai molempia, aiheuttaen samantyyppistä ärsytystä silmässä kuin distikiaasi (Gelatt 2007b). Trikiaasille on tyypillistä lisääntynyt kyyneleritys, blefarospasmi, mukopurulentti erite ja sarveiskalvovauriot, jotka voivat parantua granulaatiokudosmuodostuksen kautta tai syventyä johtaen lopulta sarveiskalvon puhkeamiseen (Gelatt 2007b). Pahimmassa tapauksessa vauriokohtaan muodostuu arpikudosta, pannusmuodostusta tai pigmenttiä, jolloin sarveiskalvon kestävyys heikkenee ja silmä voi revetä (Gelatt 2007b). Tällaisessa tilanteessa silmä voidaan joutua poistamaan (Gelatt 2007b). Trikiaasi ilmenee usealla koirarodulla perinnöllisenä usean geenin säätelemänä ominaisuutena ja on joissain roduissa haluttu rotupiirre (Gelatt 2007b). Tyyppirotuihin kuuluvat esimerkiksi suurisilmäiset brakykefaaliset rodut (pekingeesi, shih tzu, lhaso apso) (Gelatt 2007b).

6.7 Silmäsairaudet joita ei saa esiintyä jalostuksessa käytettävillä yksilöillä

6.7.1 Karjalankarhukoira

Karjalankarhukoiralle vahvistetun PEVISA-ohjelman (2005) mukaan perinnöllistä harmaakaihia, verkkokalvon etenevää rappeumasairautta (PRA) tai PHTVL/PHPV-sairauden asteita 2 – 6 sairastavan koiran jälkeläisiä ei saa rekisteröidä. Muita perinnöllisiä silmäsairauksia sairastavien koirien käyttöä jalostukseen on PEVISA-ohjelman (2005) ohjeiden mukaan pyrittävä välttämään. Ennen suunniteltua astutusta pentujen vanhemmista tulee olla annettu virallinen silmätarkastuslausunto ja tarkastushetkellä koiran tulee olla vähintään 12 kk ikäinen (Karjalankarhukoiran PEVISA-ohjelma, 2005). Silmätarkastuslausunto on voimassa 36 kuukautta ja lausunnon tulee olla Suomen Kennelliiton (SKL) hyväksymä (Karjalankarhukoiran jalostuksen tavoiteohjelma, 2010).

Perinnöllisen harmaakaihin ja PRA:n osalta karjalankarhukoirien sukutaulut kertovat periytyvyydestä, mutta koska kaikista koirista ei ole virallisia silmätutkimustietoja ja siten tietoa silmäterveydestä ei tarkkaa arviota periytymismallista voida vielä antaa (Karjalankarhukoiran jalostuksen tavoiteohjelma, 2010). PHTVL/PHPV:n periytymismalli on vielä tuntematon (Karjalankarhukoiran jalostuksen tavoiteohjelma, 2010).

6.7.2 Lapinporokoira

Lapinporokoiran PEVISA-ohjelma (2005) ei kiellä todettua perinnöllistä silmäsairautta sairastavan koiran käyttämistä jalostukseen, eikä tutkimustulos vaikuta rekisteröintiin. PEVISA-ohjelman (2005) mukaan jalostukseen ei kuitenkaan suositella käytettäväksi silmäsairaiksi todettuja koiria. Lapinporokoiralle tulee kuitenkin tehdä virallinen silmätarkastus toisen pentueen jälkeen, ennen seuraavien pentujen rekisteröintiä eikä silmätarkastuslausunto saa olla kahta vuotta vanhempi koiran astutushetkellä (Lapinporokoiran PEVISA-ohjelma, 2005). Perinnöllinen harmaakaihi on levinnyt

laajalle koko lapinporokoirakantaan, ja etenevää verkkokalvon rappeumaa esiintyy myös jonkin verran (Lapinporokoiran jalostuksen tavoiteohjelma).

6.7.3 Suomenajokoira

Suomenajokoiralle ei ole olemassa PEVISA-ohjelmaa. Rodun hyvä terveys ja sen sälyttäminen eri sairauksien kohdalla on yksi tärkeimmistä rotujärjestön jalostustavoitteista (Suomenajokoiran jalostuksen tavoiteohjelma, 2009). Tavoiteohjelmassa (2009) panostetaan terveyden ylläpitämiseen tieteellisten tutkimusten, säännöllisten terveyskyselyiden sekä tautien ja ongelmien yleisyyttä seuraamalla.

6.7.4 Suomenlapinkoira

Suomenlapinkoiran jalostuksen tavoiteohjelman (2006) mukaan jalostukseen ei suositella käytettäväksi koiraa, joka sairastaa perinnöllistä silmäsairautta. Mikäli koira on etenevän verkkokalvon rappeumasairauden (PRA-geenin) tai perinnöllisen harmaakaihin kantaja, on käyttöä jalostukseen harkittava tapauskohtaisesti (Tavoiteohjelma 2006). Koiralle tulee tehdä suomenlapinkoiran PEVISA-ohjelman mukaan virallinen silmätarkastus viimeistään toisen pentueen jälkeen, ennen pentujen rekisteröintiä. Silmätarkastuksen tutkimustulos ei vaikuta rekisteröintiin (Suomenlapinkoiran PEVISA-ohjelma 2007).

6.7.5 Suomenpystykorva

Suomenpystykorvan jalostuksen tavoiteohjelmassa (2004) ja PEVISA-ohjelmassa (2009) annetaan jalostuskielto sellaisille korille, jotka sairastavat jotakin seuraavista perinnöllisistä silmäsairauksista; perinnöllinen harmaakaihi (HC), verkkokalvon etenevä rappeumasairaus (PRA) tai PHTVL/PHPV (sikiöaikaisen verisuonijäänteen aiheuttama silmän kehityshäiriö) asteet 2 – 6 . Lisäksi jalostuksen tavoiteohjelman (2004) mukaan jalostukseen ei suositella käytettäväksi niitä koiria, joiden jälkeläisissä ilmenee yksikin PRA-tapaus, kaksi tai useampia HC- tai PHTVL/PHPV-tapauksia.

7 TUTKIMUSTULOKSET

Viralliset silmätutkimustulokset on taltioitu Suomen Kennelliiton jalostustietojärjestelmään (KoiraNet Jalostustietojärjestelmä), josta seuraavien taulukoiden tiedot on saatu. Silmätutkimus on suoritettu luvussa 4.6 kuvatulla tavalla. Tutkimustulokset on koottu yhteenvetona taulukkoon 7, jonka jälkeisissä taulukoissa tulokset ovat esitetty laajemmin rotukohtaisesti.

Taulukossa 6 käytetyt lyhenteet:

- HC = perinnöllinen harmaakaihi
- PHTVL/PHTV = sikiöaikaisen verisuonijäänteen aiheuttama silmän kehityshäiriö
- PPM = sikiöaikaiset verisuoni- ja kalvojäänteet värikalvossa
- PRA = etenevä verkkokalvon rappeuma
- RD = verkkokalvon synnynnäinen kehityshäiriö
- KKK = karjalankarhukoira
- LPK = lapinporokoira
- SAK = suomenajokoira
- SLK = suomenlapinkoira
- SPK = suomenpystykorva

Taulukko 7: Tutkituilla tutkimuksessa esiintyneet sairaudet rotukohtaisesti

	HC	RD	PRA	PHTVL/PHPV	PPM	Trikiaasi	Distikiaasi
KKK	4,7 %	2,7 %	0,63 %	1,30%	-	1,7 %	
LPK	6,7 %	2,0 %	1,3 %	1,9 %	3,9 %	-	-
SAK	-	-	-	-	-	-	yhdellä tutkituista
SLK	4,3 %	1,6 %	1,9 %	1,9 %	7,8 %	-	-
SPK	4,5 %	0,97 %	0,4 %	2,9 %	1,8 %	1,2 %	-

7.1 Karjalankarhukoira

Taulukko 8: Karjalankarhukoiran tutkimustulokset

Rekisteröidyt 2004 – 2008
Yhteensä 4113

- 2004: 949
- 2005: 817
- 2006: 689
- 2007: 902
- 2008: 756

Rekisteröidyistä karjalankarhukoirista tutkittiin vuosittain noin 38,4 % (26 – 48 %)

Tutkitut koirat 2004 – 2008
Yhteensä 1543

- 2004: 247 (26 %)
- 2005: 325 (40 %)
- 2006: 300 (44 %)
- 2007: 308 (34 %)
- 2008: 363 (48 %)

Ei todettu perinnöllisiä silmäsairauksia yhteensä 1415

- 2004: 235 (95 %)
- 2005: 299 (92 %)
- 2006: 282 (94 %)
- 2007: 255 (83 %)
- 2008: 324 (89 %)

Todetut perinnölliset silmäsairaudet:

1. **HC** **4,7 %**
2. **RD** **2,7 %**
   josta pääosa (86 %) multifokaalimuoto (MRD)
3. **Trikiaasi** **1,7 %**
   tyypillisesti sairaus ilmeni bilateraalisena ja silmän mediaalikulmassa
4. **PHTVL/PHPV** **1,3 %**
   aste 1 esiintyi 50 % tutkituista ja aste 2 – 6 30 %:lla, loput 20 % olivat avoimia tapauksia
5. **PRA** **0,65 %**
6. **Distikiaasi** **0,13 %**
   määrittelemättömät ripset tai karvat
7. **PPM**
   vain yksi tapaus
8. **Entropion**
   yhdellä tutkituista silmän alaluomen sisäänpäin kiertyminen

Todetut muut silmäsairaudet, perinnöllisyys epäselvä:

1. **Sarveiskalvotulehdus (keratiitti), epäilyttävä**
   kaksi tapausta
2. **Kuivasilmäisyys**
   yksi tapaus

7.2 Lapinporokoira

Taulukko 9: Lapinporokoiran tutkimustulokset

Rekisteröidyt 2004 – 2008
Yhteensä 1205

- 2004: 253
- 2005: 231
- 2006: 235
- 2007: 250
- 2008: 236

Rekisteröidyistä lapinporokoirista tutkittiin vuosittain keskimäärin 73,2 % (59 – 93 %)

Tutkitut koirat 2004 – 2008

Yhteensä 879

- 2004: 150 (59 %)
- 2005: 149 (65 %)
- 2006: 176 (75 %)
- 2007: 185 (74 %)
- 2008: 219 (93 %)

Ei todettu perinnöllisiä silmäsairauksia: 792

- 2004: 139 (93 %)
- 2005: 133 (89 %)
- 2006: 164 (93 %)
- 2007: 164 (89 %)
- 2008: 192 (88 %)

Todetut perinnölliset silmäsairaudet:

1. **HC** **6,7 %**
   tyypillisesti bilateraalinen posteriorinen kortikaalinen muoto
2. **PPM** **3,9 %**
   esiintyy lähes poikkeuksetta bilateraalisena ja iriksessä, uroksilla hieman yleisempää
3. **RD** **2,0 %**
   josta multifokaalimuoto (MRD) 89 %
4. **PHTVL/PHPV** **1,9 %**
   1° -muoto esiintyi 71 % tutkituista ja 2° – 6° 12 %:lla, loput 17 % avoimia tapauksia
5. **PRA** **1,3 %**
   todettuja 55 % ja epäilyttäviä 45 %

Todetut muut silmäsairaudet, perinnöllisyys epäselvä:

1. **Määrittelemättömiä ylimääräisiä ripsiä/karvoja**
   kaksi tapausta
2. **Lasiaisen rappeuma, todettu**
   yksi tapaus
3. **Muu verkkokalvon sairaus (todetut ja epäillyt)**
   yhteensä viisi tapausta

7.3 Suomenajokoira

Taulukko 10: Suomenajokoiran tutkimustulokset

Rekisteröidyt 2004 – 2008 Yhteensä 10819 • 2004: 2395 • 2005: 2126 • 2006: 2145 • 2007: 2129 • 2008: 2024 Rekisteröidyistä suomenajokoirista tutkittiin vuosittain keskimäärin vain 0,08 %	
Tutkitut 2004 – 2008 Yhteensä 9 • 2004: 0 • 2005: 1 • 2006: 1 • 2007: 3 • 2008: 4	Ei todettu perinnöllisiä silmäsairauksia: 8 • 2004: 0 • 2005: 1 • 2006: 1 • 2007: 3 • 2008: 3
Todetut perinnölliset silmäsairaudet 1. **Distikiaasi** yhdellä tutkituista koirista	

7.4 Suomenlapinkoira

Taulukko 11: Suomenlapinkoiran tutkimustulokset

Rekisteröidyt 2004 – 2008
Yhteensä 6186

- 2004: 1143
- 2005: 1244
- 2006: 1150
- 2007: 1275
- 2008: 1374

Rekisteröidyistä suomenlapinkoirista tutkittiin vuosittain noin 51,6 % (49 – 56 %)

Tutkitut 2004 – 2008
Yhteensä 3176

- 2004: 567 (50 %)
- 2005: 613 (49 %)
- 2006: 640 (56 %)
- 2007: 674 (53 %)
- 2008: 682 (50 %)

Ei todettu perinnöllisiä silmäsairauksia: yhteensä 2913

- 2004: 530 (93 %)
- 2005: 573 (93 %)
- 2006: 591 (92 %)
- 2007: 605 (90 %)
- 2008: 614 (90 %)

Todetut perinnölliset silmäsairaudet:

1. **PPM** **7,8 %**
2. **HC** **4,3 %**
   posterior polaarinen muoto 49,6 %
3. **PHTVL/PHPV** **1,9 %**
   avoimia tapauksia 38 %, 1° -muotoa 54 % ja 2° – 6° -muotoa 8 %
4. **RD** **1,6 %**
   multifokaali muoto 88 % tapauksista
5. **PRA** **1,1 %**
   joista 71 % oli todettuja, loput epäilyttäviä
6. **Trikiaasi** **0,7 %**
7. **Distikiaasi** **0,1 %**
8. **Entropion**
   yhdellä tutkituista

Todetut muut silmäsairaudet, perinnöllisyys epäselvä:

1. **Määrittelemättömiä ylimääräisiä ripsiä/karvoja** **~ 1 %**
2. **Muu verkkokalvon sairaus**
   kahdella tutkituista
3. **Keratiitti**
   kahdella tutkituista
4. **Näköhermon vajaakehitys / mikropapilla**
   kahdella tutkituista
5. **Sarveiskalvon dystrofia**
   kahdella tutkituista
6. **Puutteellinen kyynelkanavan aukko**
   yhdellä tutkituista
7. **Näköhermon osapuutos (coloboma nervus potici)**
   yhdellä tutkituista

7.5 Suomenpystykorva

Taulukko 12: Suomenpystykorvan tutkimustulokset

Rekisteröidyt 2004 – 2008
Yhteensä 4175

- 2004: 839
- 2005: 762
- 2006: 805
- 2007: 829
- 2008: 940

Rekisteröidyistä suomenpystykorvista tutkittiin vuosittain noin 20,2 % (9,8 – 28 %).

Tutkitut 2004 – 2008

Yhteensä 824

- 2004: 82 (9,8 %)
- 2005: 139 (18 %)
- 2006: 222 (28 %)
- 2007: 189 (23 %)
- 2008: 210 (22 %)

Ei todettu perinnöllisiä silmäsairauksia:

- 2004: 78 (95 %)
- 2005: 133 (96 %)
- 2006: 208 (94 %)
- 2007: 167 (88 %)
- 2008: 189 (90 %)

Todetut perinnölliset silmäsairaudet:

1. **HC** **4,5 %**
   posteriori polaarinen muoto 36 %
2. **PHTVL/PHPV** **2,9 %**
   avoimia tapauksia 33%, 1° -muotoa 42 % ja 2° – 6° -muotoa 25 %
3. **PPM** **1,8 %**
   avoimia tapauksia 87 %, loput todettuja
4. **Trikiaasi** **1,2 %**
5. **RD** **0,97 %**
   josta multifokaalinen muoto 63 %
6. **PRA** **0,4 %**
7. **Distikiaasi**
   todettu yhdellä tutkituista koirista

Todetut muut silmäsairaudet, perinnöllisyys epäselvä:

1. **Linssiluksaatio**
   todettu yhdellä tutkituista koirista

8 POHDINTA

Suomalaisten koirarotujen viralliset silmätutkimusmäärät ovat olleet tutkittuna ajanjaksona (2004 – 2008) melko vähäisiä, lukuun ottamatta lapinporokoiraa ja suomenlapinkoiraa. Rekisteröidyistä koirista virallinen silmätutkimus suoritettiin vuosittain lapinporokoirista keskimäärin 73 %:lle, suomenlapinkoirista 52 %:lle, karjalankarhukoirista 38 %:lle ja suomenpystykorvista keskimäärin 20 %:lle. Suomenajokoira oli ainoa tutkituista roduista, jolla tutkittujen määrä rekisteröidyistä jäi huomattavasti alle prosentin (0,08 %). Yleisin esiintynyt perinnöllinen silmäsairaus kaikilla muilla roduilla paitsi suomenajokoiralla oli perinnöllinen harmaakaihi (esiintyvyys 4,3 - 6,7 %).

Koirien keski-ikä on ollut tutkimushetkellä mitä todennäköisimmin matala, sillä yleensä silmätutkimukset tehdään nuorille tai hyvin nuorille yksilöille esimerkiksi jalostusyksilön valintatilanteen yhteydessä. Mitä nuorempana koira tutkitaan, saattavat saadut tulokset antaa liian optimistisen tuloksen koiran silmien todellisesta terveydellisestä tilanteesta, koska monet sairaudet ilmenevät vasta myöhemmällä iällä. Mikäli sairauden esiintyvyys rodussa on enemmän kuin 1 %, voidaan sitä pitää merkittävänä (Komáromy 2010). Toista perustetta alhaiselle raja-arvon merkittävyydelle voidaan pitää suhteellisen alhaista tutkittujen prosentuaalista määrää rekisteröidyistä. Tämä tarkoittaa, että meillä on maassamme paljon tutkimattomia suomalaisrotuisia koiria, joiden silmien terveydellisestä tilasta ei ole tietoa. Tästä huolimatta otettaessa huomioon koirien mahdollisen nuoren iän tarkastus hetkellä ja lähes kaikkien esiintyneiden silmäsairauksien yli prosentin suuruisen esiintymisen, voidaan silmäsairauden ilmenemistä suomalaisissa koiraroduissa pitää merkittävänä.

Silmäsairauksien yksilölle aiheuttamien vaikutusten sekä periytymismallien tietäminen ja ymmärtäminen on tärkeää tulkittaessa silmätutkimusten ja geenitestien tuloksia sekä tehtäessä niiden perusteella jalostussuosituksia (Komáromy 2010). Sairauksien periytymismalleja tutkittaessa onkin tärkeää eläinlääkäreiden, geneetikkojen ja koirankasvattajien ja -omistajien yhteistyö (Komáromy 2010). Koiranomistajat ja -kasvattajat, joilla ei läheskään aina ole merkittävää tietämystä sairauksien perinnöllisyydestä tai periytymismalleista, saattavat tehdä hätäisiä johtopäätöksiä koiran

soveltuvuudesta jalostukseen. Tällaiset tilanteet johtavat helposti jalostusyksilöiden liian ankaraan karsintaan ja edelleen rodun geenipohjan kapenemiseen (Komáromy 2010). Koiranomistajien ja -kasvattajien tietoisuuden lisääminen siitä, millä perinnöllisiksi osoitetuilla tai oletetuilla silmäsairauksilla on merkittävä vaikutus koiran hyvinvointiin saadaan jalostustyö oikein kohdennetuksi. Tällaiset koiran hyvinvointia ja jokapäiväistä elämää merkittävästi haittaavat silmäsairaudet, jotka aiheuttavat koiralle kipua, epämukavuutta tai sokeutta, tulisi olla ehdottomasti kielletty jalostukseen käytettävillä eläimillä. Jalostuskarsinnan tarve ja mahdollisuudet tulee punnita rotukohtaisesti (Mäki 2007). Muiden todettujen tai oletettavasti perinnöllisten silmäsairauksien kohdalla voidaan jalostuskäyttöä harkita tapauskohtaisesti.

Tutkimuksessa esiintyneillä silmäsairauksilla on myös merkittävä vaikutus suomalaisten koirarotujen käyttötarkoitukseen. Kaikki suomalaiset koirarodut ovat metsästys- tai paimenrotuja eli niin sanottuja käyttörotuja, joille näköaisti on tärkeä työväline. Kyseiset perinnöllisen taipumuksen omaavat silmäsairaudet lyhentävät selkeästi tällaisten koirien käyttöikää tai pahimmassa tapauksessa estävät käytön kokonaan.

Perinnöllisten silmäsairauksien esiintyvyyttä voisi tutkia lisää laajemmin huomioimalla myös rekisteröimättömät yksilöt sekä ikä- ja sukupuolijakauman. Tällöin saataisiin kattavampi kuva silmäsairauksien esiintymisestä näillä roduilla. Ikäjakaumat voisivat olla esimerkiksi 1 – 2, 4 – 6 ja 8 – 10 vuotiaat, jolloin myös myöhemmällä iällä ilmenevät sairaudet tulisivat paremmin esiin.

9 KIITOKSET

Haluan kiittää lisensiaatintutkielmani ohjaajaa (ELL, Dip. ECVO) Elina Rusasta ja valvojaa professori Outi Laitinen-Vapaavuorta kannustavasta ja joustavasta yhteistyöstä. Tutkielmani aihe oli itselleni erittäin mielenkiintoinen ja vielä antoisammaksi työstä teki mahdollisuus saada tehdä yhteistyötä alan ammattilaisten kanssa. Lisäksi haluan kiittää ELK Elina Holstia työni opponoinnista ja kannustuksesta, sekä perhettäni tuesta ja tsempistä koko kirjoitusurakan ajan. Kiitos!

10 LÄHDELUETTELO

10.1 Artikkelit

Aguirre-Hernández J., Wickström K., Sargan D. The Finnishlapphund retinal atrophy locus maps to the centromeric region of CFA9. BMC Veterinary Research 2007, 3:14

Barnett KC. Genetic Anomalies of the Posterior Segmnt of the Canine Eye. J. small Anim. Pract. 1969, 10: 451 – 455.

Barnett KC. Hereditary cataract in the dog. J. Small Anim. Pract. 1978, 19: 109 – 120.

Barnett KC. The diagnosis and differential diagnosis of cataract in the dog. J. small Anim. Pract. 1985, 26: 305 – 316.

Barnett KC. Inherited eye disease in the dog and cat. J. small Anim. Pract. 1988, 29: 462 – 475.

Bayón A., Tovar MC., Fernández del Palacio MJ., Agut A. Ocular complications of persistent hyperplastic primary vitreous in three dogs. Veterinary Ophthalmology 2001, 4: 35 – 40.

Bedford PGC. The aetiology of primary glaucoma in the dog. J. Small Anim. Pract. 1975, 16: 217 – 239.

Boevé MH., van der Linde-Sipman T., Stades FC. Early Morphogenesis of Persistent Hyperplastic Tunica Vasculosa Lentis and Primary Vitreous, The Dog as an Ontogenetic Model. Investigative Ophthalmology & Visual Science 1988, 29: 1076 – 1086.

Boevé MH., Vrensen GFJM., Willekens BLJC., Stades FC., van der Linde-Sipman JS. Early morphogenesis of persistent hyperplastic tunica vasculosa lentis and primary vitreous (PHTVL/PHPV) Scanning electron microscopic observations. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 1993, 231: 29 – 33.

Crispin S., Gould D., Ellis S., Mould J., Renwick P. Hereditary eye disease and the BVA/KC/ISDS Eye Scheme: an update. In Practice 2008, 30: 2 – 14.

Komáromy AM. Maintaining Credibility for Eye Scheme Examinations in the Era of DNA-Testing. ECVO Congress Proceedings 2010.

Mason TA. Persistent pupillary membrane in the Basenji. Australian Veterinary Journal 1976, 52: 343 – 344.

Parry HB. Degenerations of the Dog Retina II. Generalized Progressive Atrophy of Hereditary Origin. Brit. J. Ophthal. 1953, 37: 487 – 502.

Strande A., Nicolaissen B., Berkås I. Persistent pupillary membrane and congenital cataract in a litter of English cocker spaniels. Journal of small Animal Practice 1988, 29: 257 – 260.

10.2 Kirjat

aGelatt KN. (toim.) Veterinary Ophthalmology. Kirja 1. 4. p. Blackwell, Iowa USA 2007: 3 – 31.

bGelatt KN. (toim.) Veterinary Ophthalmology. Kirja 2. 4. p. Blackwell, Iowa USA 2007

Champe PC., Harvey RA., Ferrier DR. Lippincott´s Illustrated Reviews Biochemistry. 3 p. Lippincott Williams & Wilkins 2005.

Liebich H-G, König HE. Eye (Organum visum). Teoksessa: König HE, Liebich H-G Veterinary Anatomy of Domestic Mammals. 1. p. Schattauer Gmbh, München 2004: 547 – 567.

Maggs JM, Miller PE, Ofri R. Slatter's Fundamentals of Veterinary Ophthalmology. 4. p. Saunders, Philadelphia 2008.

Nicholas FW. Introduction to Veterinary Genetics. 2. p.Blackwell 2003.

Petersen-Jones S, Crispin S. BSAVA Manual of Small Animal Ophthalmology. 2. p. BSAVA, England 2002.

10.3 Sähköiset julkaisut

Adkins EA., Hendrix DVH. Cataract Evaluation and Treatment in Dogs. Compendium 2003, 25(11): 812 – 825.
< http://www.vetlearn.com/Media/PublicationsArticle/PV_25_11_812.pdf >

Karjalankarhukoiralle vahvistettu PEVISA-ohjelma, Karjalankarhukoirarotujärjestö, 2005
< http://www.spj.fi/kkk/karhu_index.htm >

KoiraNet. Suomen Kennelliitto.
< http://jalostus.kennelliitto.fi/ >

Lapinporokoiralle vahvistettu PEVISA-ohjelma, Lappalaiskoirat Ry, 2006
< http://www.lappalaiskoirat.fi/?id=jalostus/lpk_pevisa >

Lapinporokoiran jalostuksen tavoiteohjelma, Lappalaiskoirat ry, 2006
< http://www.lappalaiskoirat.fi/jalostus/tavoiteohjelma/lpk.pdf >

Mäki K., Geenitesteistä apua koiranjalostuksessa – kaikkia ongelmia ne eivät

kuitenkaan ratkaise, Koiranjalostus.fi
< http://katariinamaki.com/artikkelit/Geenitestit.htm >

PRA Test for Finnish Lapphund, Swedish Lapphund and Lapponian Herder, OptiGen ®, 2006
< http://www.optigen.com/opt9_test_pra_finlapphund.html >

Suomenajokoiran jalostuksen tavoiteohjelma, Suomen ajokoirajärjestö, 2009
< http://www.ajokoirajarjesto.fi/ajokoirista/jalostuksen_tavoiteohjelmat/JTO_suomenajok.pdf >

Suomen Kenneliiton ohje perinnollisten silmäsairauksien vastustamisen toteutuksesta, Suomen Kennelliitto, 2009
< http://www.kennelliitto.fi/NR/rdonlyres/A33F35E2-EF0D-4ABE-8608-D002490EC679/0/perinnollistensilmasairauksienohje2010.pdf >

Suomenlapinkoiran jalostuksen tavoiteohjelma, Lappalaiskoirat ry, 2006
< http://www.lappalaiskoirat.fi/jalostus/tavoiteohjelma/slk_jto.pd f>

Suomenlapinkoiran PEVISA-ohjelma vuosille 2009-2013, Lappalaiskoirat ry 2007
< http://www.lappalaiskoirat.fi/jalostus/pevisa/Pevisa-esitykset_Suomen_Kennelliitolle.pdf >

Suomenpystykorvan jalostuksen tavoiteohjelma, Suomen Pystykorvajärjestö, 2004
< http://www.spj.fi/spk/pdf_kuvat/spk_jalostuksen_tavoiteohjelma_2004.pdf >

Suomenpystykorvan PEVISA-ohjelma vuosille 2009 – 2013, Suomen Pystykorvajärjestö
< http://www.spj.fi/spk/pdf_kuvat/pevisa_ohjelma_suomenpystykorvalle.pdf >

Wickström K., Pietilä J., Elfving S. Mitä virallinen silmätutkimus tutkii. Suomen Kennelliitto 1998.
< http://www.kennelliitto.fi/FI/jalostusjakasvatus/artikkelit/Mitasilmat.htm >